

# Lékařská genetika

## Genetické poradenství



**Renata Gaillyová**  
**2022**

# Genetika

- Asi těžko budeme hledat obdobnou situaci, aby vědní obor vznikl díky jednomu člověku na jednom místě a v určitém čase.
- Genetika takovou vědou je.
- Vznikla díky Gregoru Johannu Mendelovi, na půdě **Augustiniánském opatství na Starém Brně** a za její vznik je označována chvíle, kdy Gregor Johann Mendel přednášel výsledky svých, asi 10 let trvajících, výzkumů s křížením rostlin, především hrachu setého.



**1865**

**8. února  
a 8. března  
přednáší  
Gregor Mendel  
výsledky svých  
výzkumů  
s křížením  
rostlin**



# Gregor Johann Mendel

- Narozen 20. července 1822 (pokřtěn 22. července) v Hynčicích na severní Moravě (v tehdejší Rakousko-Uhersku) v rolnické rodině Antona a Rosiny Mendelových.
- Mendel zemřel 6. ledna 1884. O tři dny později byl pohřben na Ústředním hřbitově v Brně. V nekrologu společnosti Gesellschaft zur Beförderung des Ackerbaues, der Natur- und Landeskunde 1884, č. 1, se praví: “jeho pokusy s rostlinnými hybridy byly přímo epochální”.



**1965**



**Brno – Janáčkovovo  
divadlo  
Konference  
k oslavě 100.  
výročí od  
zveřejnění  
Medelových  
objevů**



# 1967

## Lékařská genetika



# Lékařská /klinická genetika

- **Aplikace genetiky v diagnostice a léčebně preventivní péči**
- **Lékařská genetika se zabývá diagnostikou dědičných chorob**
- **Lékařská genetika se věnuje nejen medicínským, ale i sociálním a psychologickým aspektům onemocnění**
- **Stejně jako ve všech ostatních oblastech medicíny i v lékařské genetice je zásadní stanovit správnou diagnózu a poskytnout vhodnou péči.**
- **Péče musí zahrnovat nejen pomoc postiženému jedinci, ale i členům rodiny, kteří by měli porozumět povaze a důsledkům onemocnění.**



# Genetické poradenství

- **Kombinuje stanovení rizik s psychologickou a edukační činností.**
- **Vyvinulo se v novou zdravotnickou profesi.**
- **Věnuje se péči o pacienty s geneticky podmíněným onemocněním a jejich rodiny.**
- **Kromě přímého kontaktu s pacienty zajišťují kliničtí genetici potřebnou laboratorní diagnostiku, identifikují pacienty a příbuzné pacientů, u kterých je zvýšené riziko vzniku nebo přenosu geneticky podmíněného onemocnění.**



# Lékařská genetika

- Je-li choroba dědičná, přistupuje další rozměr: potřeba informovat nejen pacienta, ale i ostatní členy rodiny o jejich riziku vzhledem k dědičné nemoci **a o možnostech, jak toto riziko modifikovat.**
- Jako je specifickým znakem genetické choroby její tendence vyskytovat se v rodině opakovaně, je specifickým rysem lékařské genetiky - genetického poradenství zaměření nejen na původního pacienta, ale také na členy pacientovy rodiny, a to současné, minulé i budoucí.

# Vzácná onemocnění (VO)

- 1/ Méně než **1 na 2000** jedinců
- 2/ Silná genetická komponenta (až 80% všech VO)
- 3/ Časté označení „Mendelistická onemocnění“
- 4/ Časté je významné zkrácení délky života a ovlivnění kvality života
- 5/ Odhad 6000 – 8000 onemocnění, 1200 častějších, cca 20 mil. pacientů v EU27 !
- 6/ Pouze 200 VO je uvedeno v MKN10 (ORPHA)
- 7/ Problém 4P:  
**pomyslet, poznat, pomoci a profinancovat**
- 8/ Mezinárodní spolupráce je nezbytná (EU, USA)



**Poslední únorový den – Den vzácných onemocnění**



# Vzácná onemocnění

- **Vzácné onemocnění je definováno frekvencí v populaci menší než 5 pacientů na 10 000 zdravých. Pacienti se vzácným onemocněním a jejich rodiny se často nacházejí ve velmi těžké životní situaci.**
- **Diagnostika těchto onemocnění vyžaduje specializované postupy a pro raritní výskyt choroby může správná diagnostika trvat několik měsíců i někdy i let.**
- **Dalším závažným problémem je, že pro mnoho pacientů se vzácným onemocněním zatím neexistuje účinný lék.**
- **Pro léčitelná vzácná onemocnění jsou léky obvykle extrémně drahé.**

# Nedostatečné povědomí

- Pozdní či chybná diagnostika onemocnění
- Nedostupná odborná zdravotní péče
- Nedostupnost tzv. orphan drugs (léků pro pacienty se vzácným onemocněním)
- Propadávání sítí sociálních dávek a výhod kvůli nedostatečným znalostem posudkových lékařů, sociálních pracovníků atd.
- Omezená možnost sdílet zkušenosti s podobně nemocnými (u nemocných, kteří nemají patientskou organizaci)
- **Vznik specializovaných center a zapojení do evropských referenčních sítí (ERN)**





# Česká asociace pro vzácná onemocnění



**ČAVO - vznikl v roce 2012. Posláním je sdružovat organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejnosti.**

**V současné době se jedná o více než 30 organizací a další fyzické osoby.**

# Nedostatečné povědomí



The screenshot shows a website page with a blue header and a light blue background. The header contains navigation tabs: AKTUALITY, O NÁS, VÝVOJ LÉKŮ, PŘÍNOS INOVACÍ, TRANSPARENTNÍ SPOLUPRÁCE, ČLENSKÉ SPOLEČNOSTI, NAŠE PROJEKTY, and ONLINE PORADNY. Below the header is a sub-header with links: INFORMACE PRO MÉDIA, NOVINKY V LEGISLATIVĚ, PŘEHLED AKCÍ, and BROŽURY. The main content area features a large blue banner with the title "Vzácná onemocnění jsou pro většinu z nás velkou neznámou" and a date "27.02.2014". To the right of the banner is a photograph of a baby lying in a hospital bed. Below the banner is a paragraph of text in italics. At the bottom left is a paragraph of text, and at the bottom right is a sidebar with the heading "Obsah" and a list of five bullet points.

AKTUALITY | O NÁS | VÝVOJ LÉKŮ | PŘÍNOS INOVACÍ | TRANSPARENTNÍ SPOLUPRÁCE | ČLENSKÉ SPOLEČNOSTI | NAŠE PROJEKTY | ONLINE PORADNY

INFORMACE PRO MÉDIA | NOVINKY V LEGISLATIVĚ | PŘEHLED AKCÍ | BROŽURY

[Úvodní stránka](#) | [Aktuality](#) | [Informace pro média](#) | Neznámá vzácná onemocnění

## Vzácná onemocnění jsou pro většinu z nás velkou neznámou

27.02.2014

*Vzácná onemocnění jsou velmi různorodou skupinou chorob, které se jednotlivě v populaci vyskytují zřídka. Celkový počet pacientů však není zanedbatelný – v České republice trpí některou ze vzácných chorob přibližně 20 000 pacientů.*

Všeobecná informovanost ohledně této skupiny nemocí je přitom velmi nízká. Jak ukázal průzkum agentury STEM/MARK pro Asociaci inovativního farmaceutického průmyslu (AIFP), 60 % Čechů žádná vzácná onemocnění nezná, nebo si je plete s jinými chorobami – nejčastěji s AIDS nebo roztroušenou sklerózou. „Průzkum ukazuje, že informovanost veřejnosti o vzácných onemocněních je v ČR obdobně nízká jako jinde v Evropě. Je zapotřebí, aby se povědomí veřejnosti zvyšovalo a lidé lépe chápali, v čem jsou vzácná onemocnění speciická,“ vysvětluje prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a vedoucí Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácnými onemocněními při tomto

### Obsah

- Pět procent populace
- Vzácná onemocnění jsou nám spíše cizí
- Léčebná naděje pro pacienty
- Jaká vzácná onemocnění nejčastěji známe?
- Která onemocnění chybně označujeme za

<http://www.aifp.cz/cs/aktuality/informace-pro-media/vzacna-onemocneni-jsou-pro-vetsinu-z-nas-velkou-neznamou/>



# Včasná diagnostika

## Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

**Kdy bychom měli pomýšlet na některé ze vzácných onemocnění?**  
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny nepřespalí na vlně, mají potuchu řídkou nebo jsou často nemocní;
- mají zpoždění či zastavění se psychomotoricky vývoje (například opožďování vývoje řeči, vzpomínání, chůze nebo potucha vývoje řeči a psychomotori);
- netrpěly v minulosti ústavní zásluhou, nervovými otřesy, nemagali na šokové nebo mají šokové stavy spojené s onemocněním;
- mají trvalou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzické nevolnosti vlivem vitamínů;
- se zpozděním netykají ve školním věku nebo mají neobvyklé či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekce s netypickým průběhem;
- mají nápadné křehkou a snadno zranitelnou kůži (příznaky) nebo jí křehká nebo nasáklá hrubou a šupit se kůže nebo se u nich v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvení kůže;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhled očí (okraj a žilnice na rze (například vlnitě vlnitě) kůže nosu, nápadné vrostání nadobčích vlásků nebo nepatrné malé velikosti hlavy a těla);
- mají jazyk, moč nebo stolicí netypické barvy nebo zápachu (příkald jazyka zbarvením).

**Příliš mnoho vyšetření dítěte stresuje. Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.**

**Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na** [www.vzacsnaonemocneni.cz](http://www.vzacsnaonemocneni.cz), [www.vzacsnaonemocneni.cz](http://www.vzacsnaonemocneni.cz), [www.vzacsnaonemocneni.cz](http://www.vzacsnaonemocneni.cz)

**Pro pediatry i rodiče je k dispozici informace a konzultační e-mail** [help@vzacsna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacsna-onemocneni.cz)

**Odborný garant projektu**  
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění  
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



## Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5 % populace, přibližně 20 % vzácných onemocnění je získaných v průběhu života a často se projeví až v dospělosti. Přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

**Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?**  
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u pacienta.

**Zde uvádíme nejčastější příznaky:**

- opakovaná infekce a infekce nereagující na léčbu, zejména závažné otitis;
- dlouhodobě bolesti svalů, krtků a křeče zejména přechodu, močové nevolnosti, bolesti zádi, křeče;
- zvláštní a běžným příznaky nevyvolávané únavu, rychlé změny poruchy;
- rychlé progresující poruchy smyslové, zraku, sluchu nebo čichu, epileptické záchvaty;
- zhoršení intelektu nebo kognitivních funkcí začínající před 10. rokem života;
- poruchy v období přechodu (taky pigmentové skvrny poruchy růstu nehtů a vlasů, nehtů či se skvrny, opožďování a ztráta hladiny poruchou nebo s lupením, tělesná zbarvení kůže (jakoby a nářadí, poruchy na kůži a sliznici dutiny ústní, kůže kůže kůže, nehtů či se kůže jiné než na špičkách);
- nevyvolávané laboratorní změny (hypokalcémie, hypomagnesémie, hypomagnesiémie, křehká acidóza, abnormální slápkoch či barva moči nebo krevního, bílkovina v moči);
- nachlazení, výtoky sliznic, dysplastické nehtů, příjmy, řuce;
- neobjasněné poruchy vidění (zmatčení, dvojvidění, agnóza, anis (bavškové), přeháka te ani v hrdelních až došlechtných, zvláštní při horizontálním stavu nebo v souvislosti s příjmem potraviny);
- dlouhodobě nevyvolávané náznaky epizody horečky s bolestmi kloubů, svalů, břicha, hrudníku, hlavy, kol ní vstříšků a i příjmem bílkovin v moči;
- anémie, zvláštní otok, trombozy, více běžných diagnostické na poruchy neobjasněné;
- chronické čtení, horečky, halúcia (zápach z úst);
- progresující duševní, mentální křehká;
- snížená vytrvalost, náhla ká duševní, zvláště (bavškové), bolesti na hrudi, bolesti otok, otok (oběhových krevních, nářadí otoků v matně anemické);
- hemoptie, krvácení do trávicího, urogenitálního ústku;
- hmatné narušení, zvláštní lymfatické ústky;
- otoky, nachlazení (žlout, pachů v ústech, ovládní, únavu, hypotenzie, abnormální vzhled a slápkoch moči).

Většina těchto příznaků je přítomna i u často se vyskytujících onemocnění, nicméně pokud se při standardní terapii onemocnění neprojevují, jeho projevy jsou prodlouženy či recidivují, měli bychom pomýšlet na vzácné onemocnění a pacienta odvést do specializovaného centra či kontaktovat **Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění**, které zprostředkuje kontakt na příslušné specializované ústřední příkazní pacienta.

**Vyžádá informace / konzultační e-mail** [help@vzacsna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacsna-onemocneni.cz)

**Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na** [www.vzacsnaonemocneni.cz](http://www.vzacsnaonemocneni.cz), [www.vzacsnaonemocneni.cz](http://www.vzacsnaonemocneni.cz)

**Odborný garant projektu**  
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění  
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



# SHARE YOUR COLOURS!



RARE DISEASE DAY®

Den vzácných onemocnění - 28. únor 2022

[RAREDISEASEDAY.ORG](https://rarediseaseday.org)



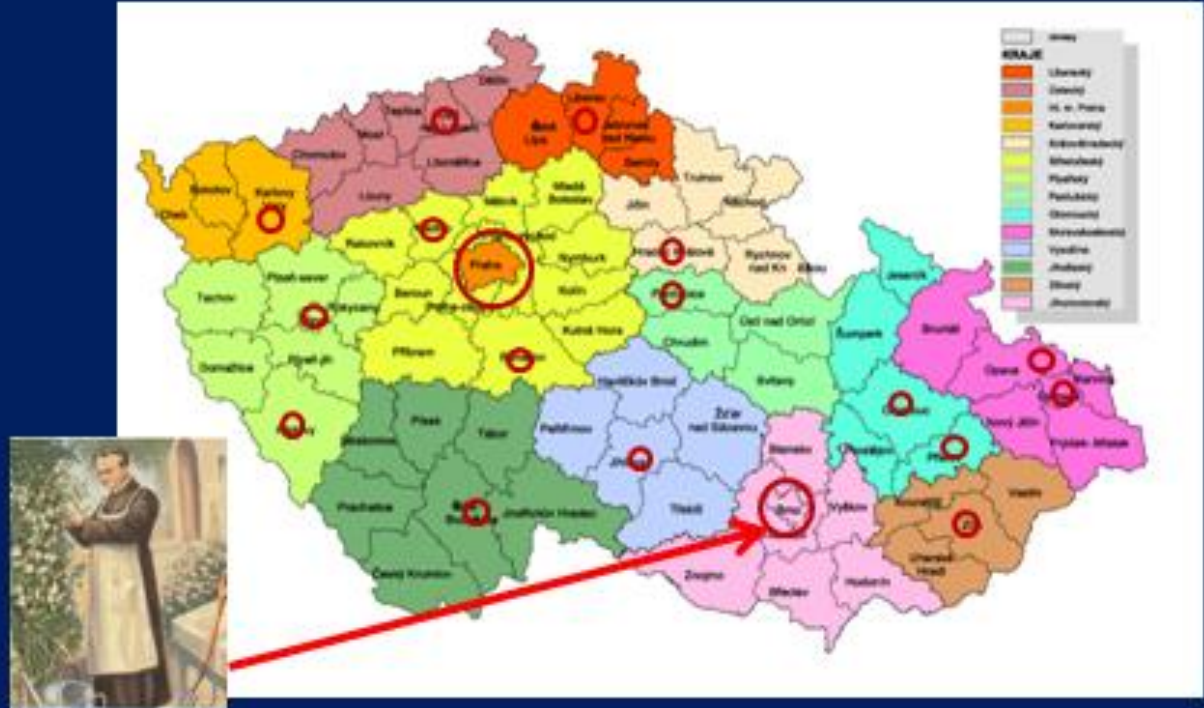
# Genetické pracoviště

- **Genetická poradna** - ambulance
- **Laboratoře cytogenetické**  
(prenatální, postnatální, molekulárně cytogenetické, onkocytogenetické)
- **Laboratoře DNA/RNA diagnostiky**  
(monogenně podmíněná onemocnění, onkogenetika, identifikace jedinců..)

# Pracoviště lékařské genetiky v ČR

[www.slg.cz](http://www.slg.cz)

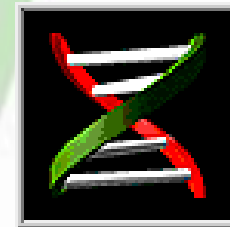
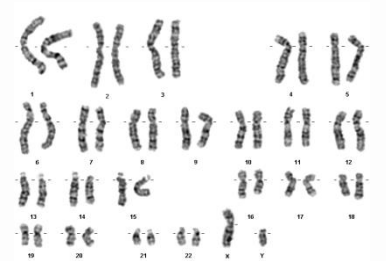
## 40 Departments / practices throughout the country



1 geneticist per cca 100,000 individuals, genetic services are **fully reimbursed**, including cytogenetics and molecular genetics from general health insurance ([www.slg.cz](http://www.slg.cz)) – like UK NHS model

# Genetická onemocnění

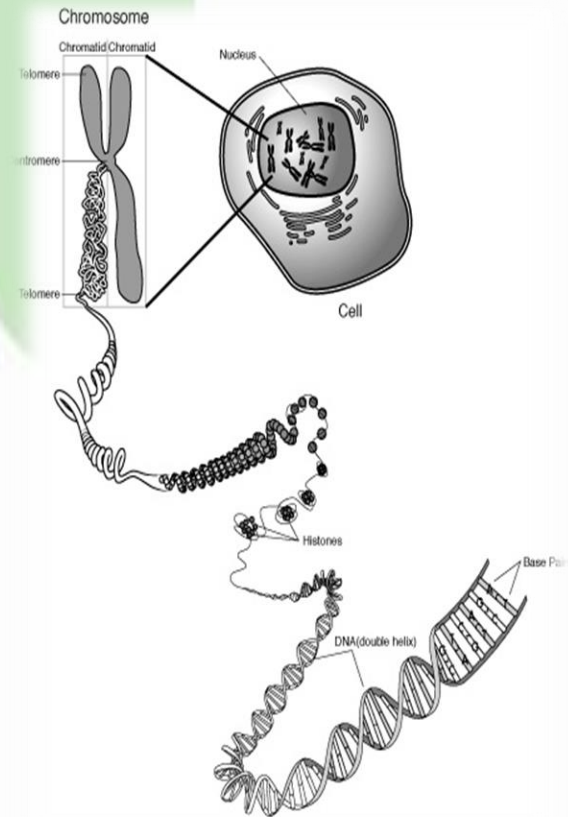
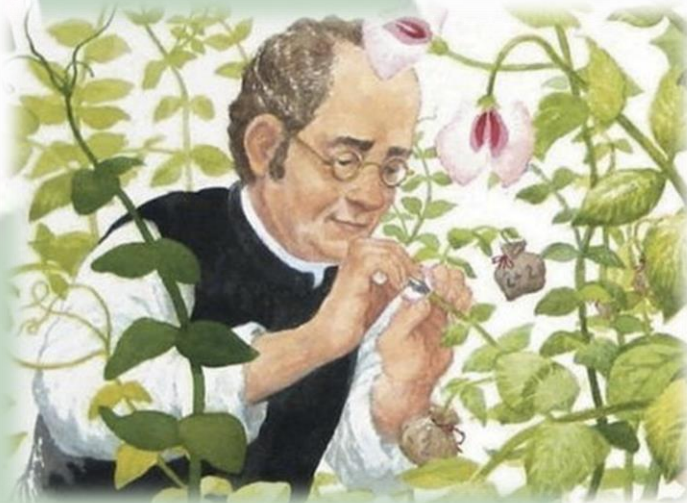
- **Vrozené chromosomové aberace**
- **Monogenně podmíněné nemoci**
- **Mitochondriální choroby**
- **Polygenně a multifaktoriálně – komplexně dědičná onemocnění**



# Co věděl Mendel a co my tušíme a snad už i něco víme...

## Vlohy versus

- chromozomy
- DNA
- geny





# Doporučení ke genetickému vyšetření

- rodiny s výskytem dědičného onemocnění, chromosomové aberace, vývojové vady
- páry léčené pro poruchy reprodukce
- těhotné ženy se zvýšeným rizikem postižení plodu
- příbuzenské páry
- osoby se zvýšeným rizikem indukovaných mutací (vliv zevního prostředí)
- dárci gamet
- pacienti s onkologickým onemocněním

## Genetické poradenství

- specializovaná konzultace a genealogická studie
- nabídka specializovaných laboratorních vyšetření, která mohou potvrdit nebo vyloučit podezření na geneticky podmíněnou nemoc v rodině a případně snížit riziko opakovaného výskytu tohoto onemocnění

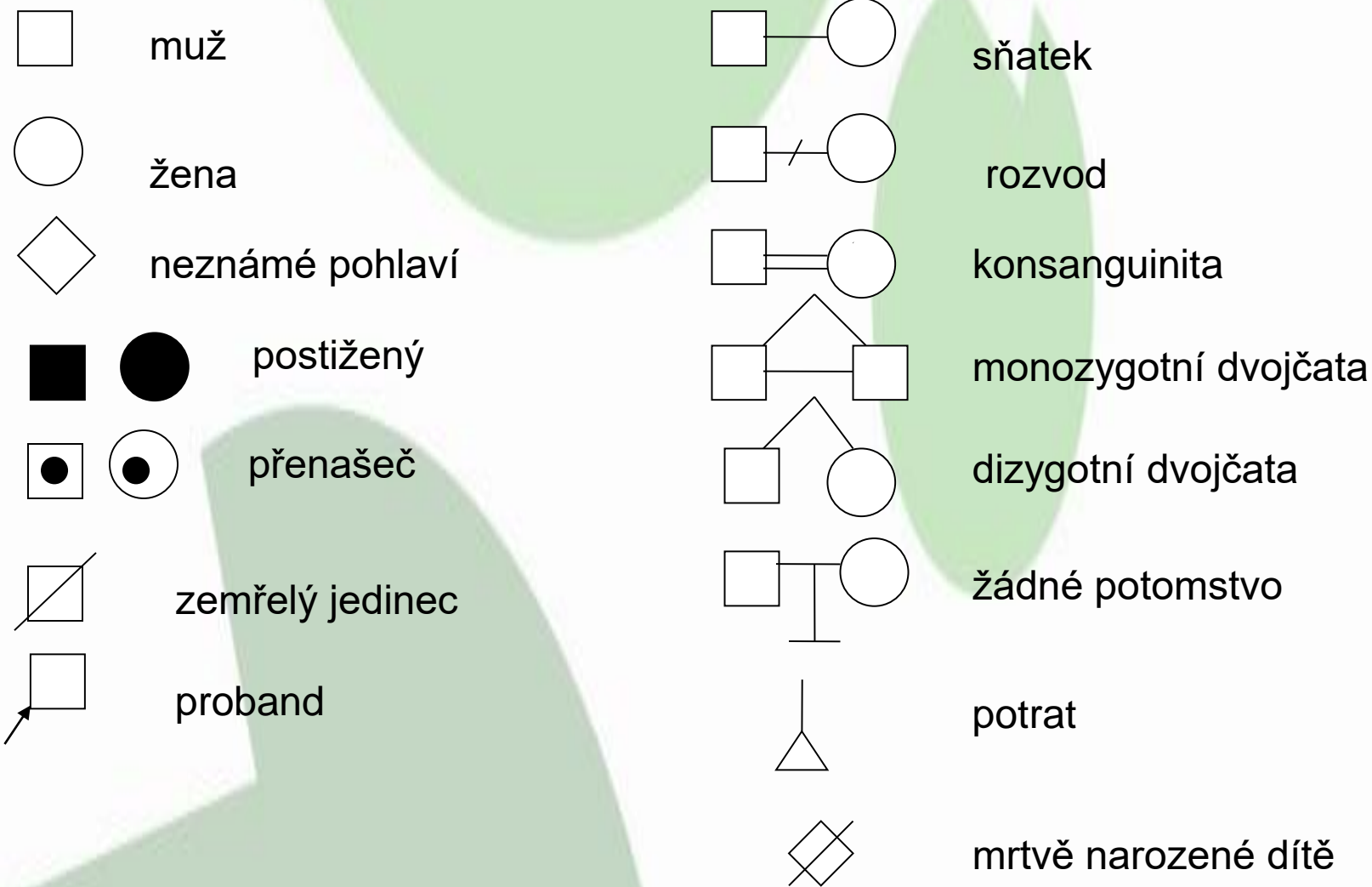


# Genetická konzultace

## Shormáždění informací

- **Osobní anamnesa**
- **Rodinná anamnesa**
- **Genealogické vyšetření, sestavení minimálně třígeneračního rodokmenu**
- **Etnické informace**
- **Konsanquinita**
- **Nonpaternita**

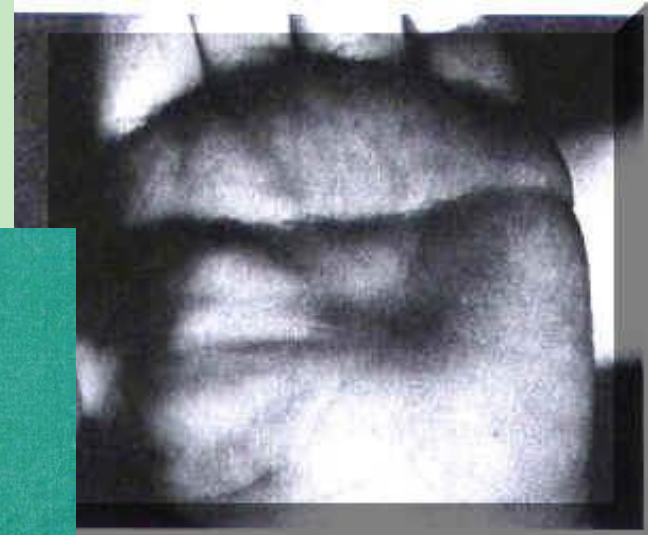




**Symbyly používané k zakreslení rodokmenů**

# Klinickogenetické vyšetření

- **Somatické odchylky - stigmatizace**
- **Vrozené vývojové vady**
- **Psychomotorický vývoj**
- **Mentální retardace**
- **Dermatoglyfy**



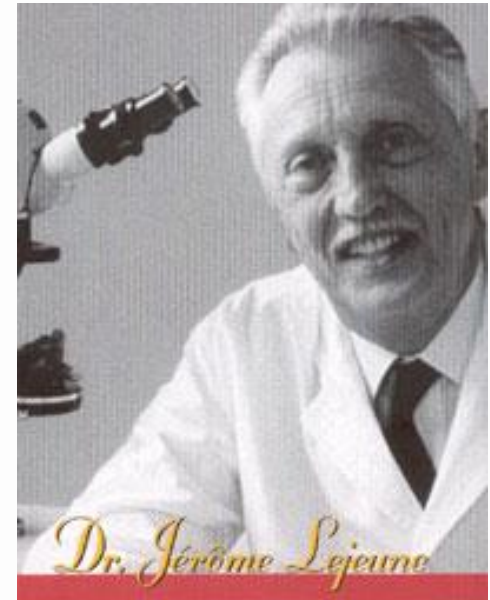


# Cytogenetické vyšetření

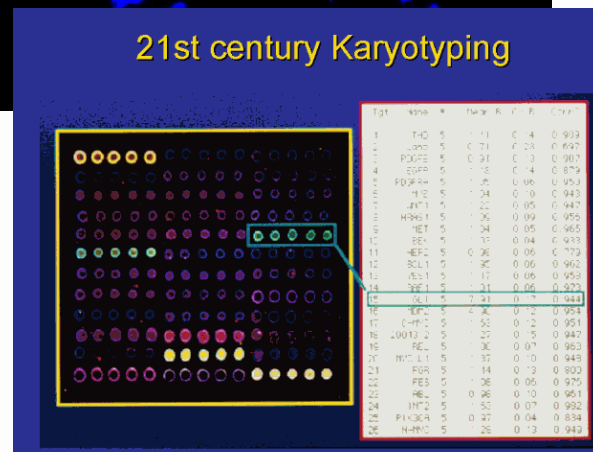
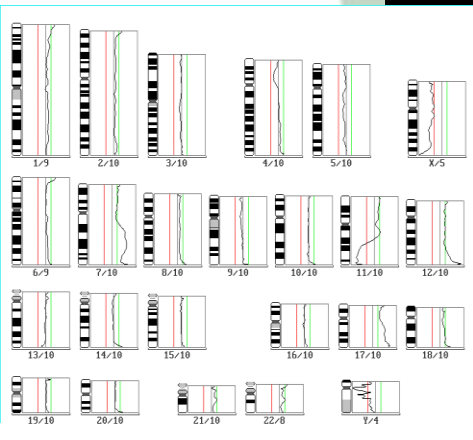
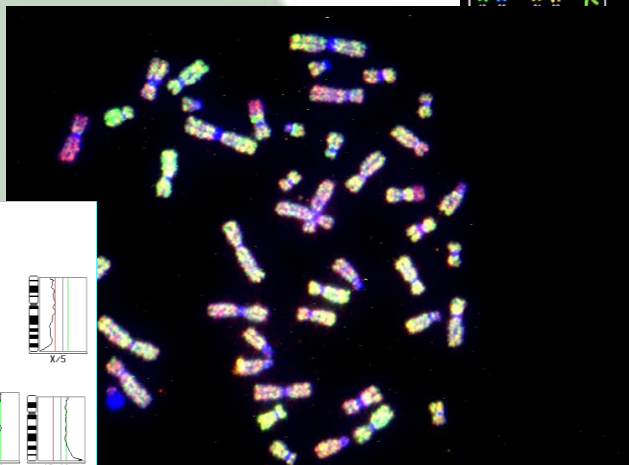
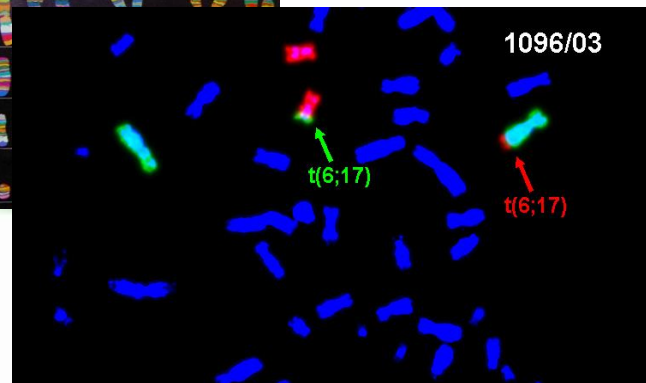
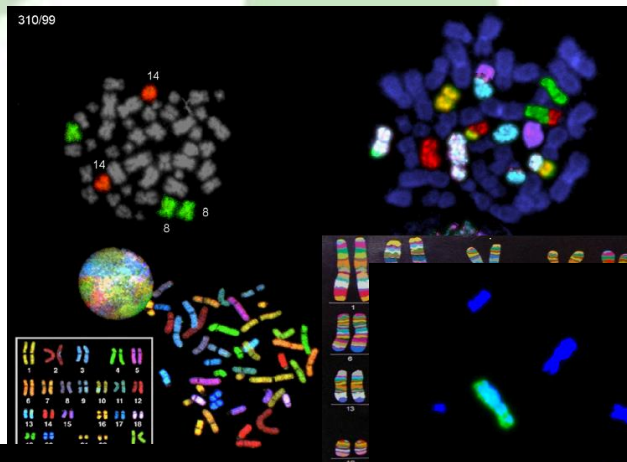
- **Karyotyp**  
**zdravá žena 46,XX**  
**zdravý muž 46,XY**
- **Patologický nález**  
**vrozené chromosomové aberace**  
**získané chromosomové aberace**  
**(onkocytogenetika)**

# Mílníky v lidské cytogenetice

- **1956** Tjio a Levan korigovali počet chromosomů v somatických buňkách člověka na **46** (vizualizace chromosomů, colchicin + hypotonie)
- **1959** Lejeune a spol.- popsána 1.trisomie Downův syndrom

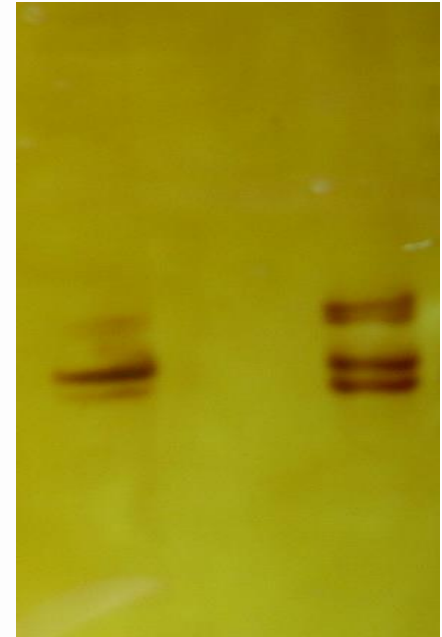
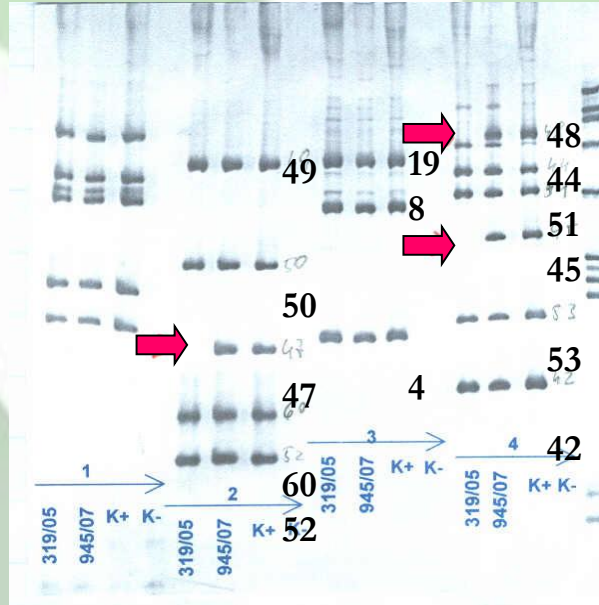
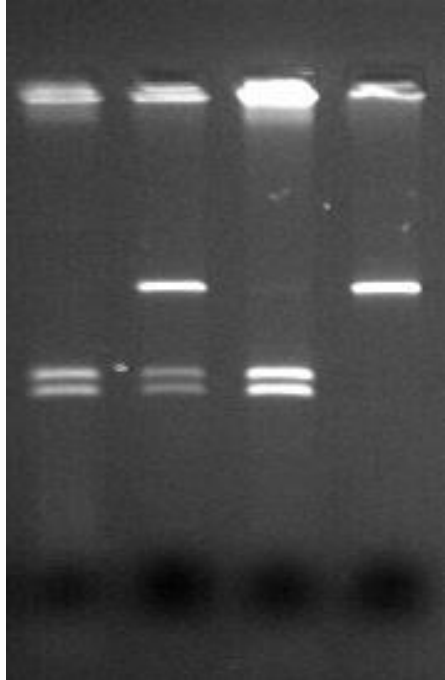


# Od počítání chromosomů k molekulární cytogenetice...

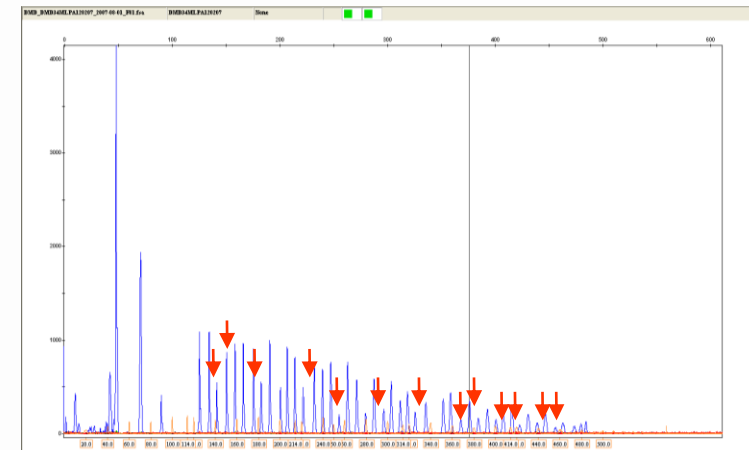
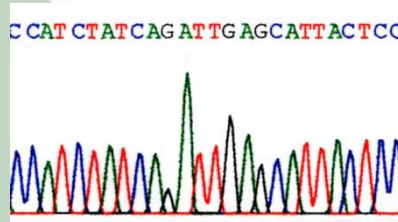
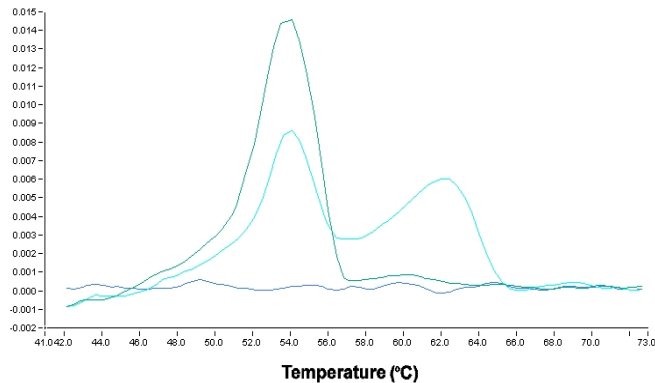


# Molekulárně genetická vyšetření

## Analýza DNA/RNA



trator\Data\CFTR\2004\040226-df508 ABT Program: křivka tání Run By: Administrator  
nt Date: November 05, 2007





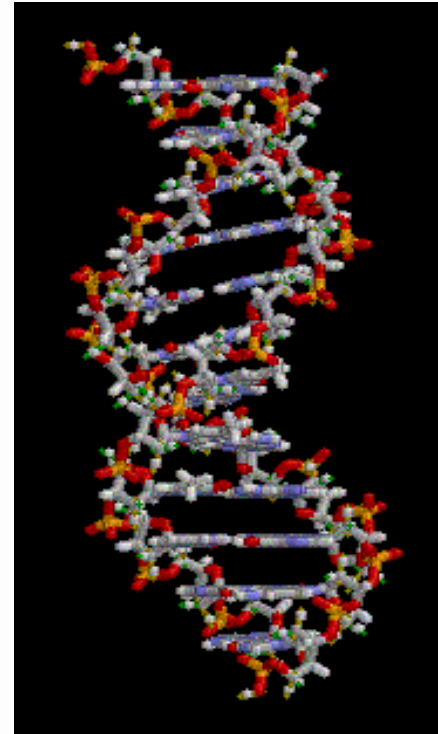
# DNA

**1869** – objev molekuly DNA - švýcarský lékař Friedrich Miescher vyizoloval DNA z bílých krvinek. Nedařilo se však vytvořit dostatečně čistý vzorek na to, aby DNA mohla být dále zkoumána.

**1952** - objev dvojšroubovité struktury DNA

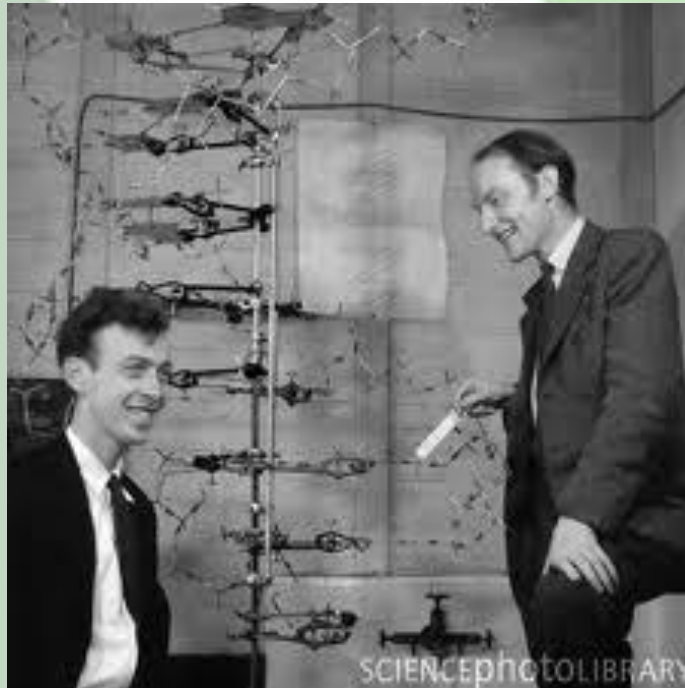
**1953** - poznatek byl veřejně publikován  
autory - objeviteli Jamesem Watsonem a Francisem Crickem

**1962** - Nobelova cena



## James Watson

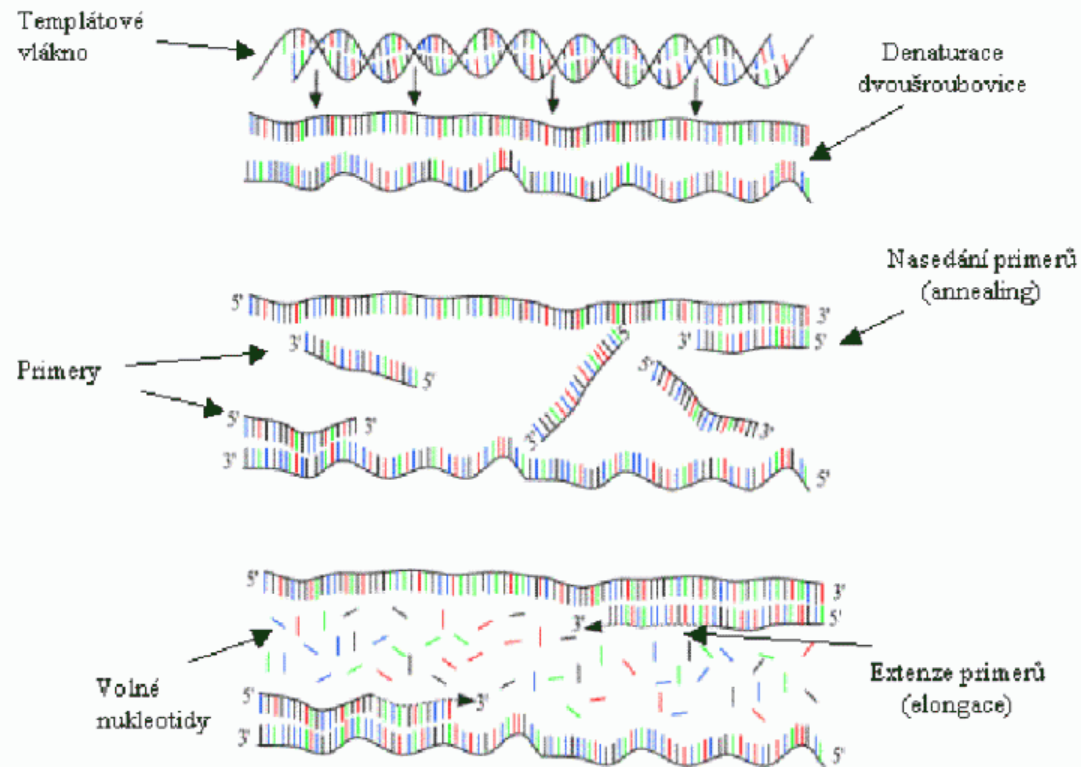
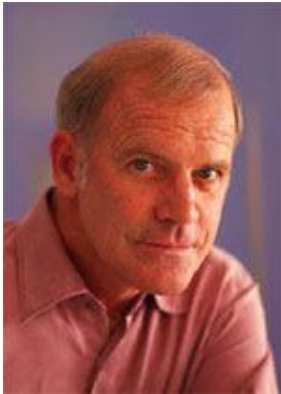
**„Myslili jsme si, že náš osud je zapsán ve hvězdách. Nyní víme, že z velké části je zapsán v našich genech.“**



# PCR

## polymerázová řetězová reakce

Kary Banks Mullis , Nobelova cena 1993







# DNA analýza dědičných onemocnění

- Diagnostické testy – potvrzení klinické diagnózy na molekulární úrovni, případně potvrzení segregace patologické alely v rodině
- Prediktivní (presymptomatické) testování – onemocnění s pozdním nástupem klinických příznaků, onkologie
- Prenatální testy /Preimplantační genetická vyšetření
  
- DNA banka
- **Informovaný souhlas**
- Zákon 373/2011 sb.

# Možnosti genetických vyšetření

- Rozvoj metod molekulární biologie využívaný v medicíně je v posledních letech bouřlivý.
- Pokroky v molekulární genetice poskytují nové způsoby detekce změn v genech.
- Zkoumání se rozšiřuje od analýzy chromozomů, přes submikroskopické změny na chromozomech, po sekvence jednotlivých genů spojovaných s geneticky podmíněnou nemocí až k novým postupům jako je sekvenování nové, příští event. třetí generace, celoexomové nebo celogenomové sekvenování.

# **Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology**

~~**MUTACE**~~

**VARIANTY**

- **benigní**
- **potenciálně benigní**
- **nejasného významu**
- **potencialně patogenní**
- **patogenní**

**predikčních programy SIFT a PolyPhen2 a PON-P2,  
NetGene2,**

**Human Splicing Finder a GeneSplicer**

**3D modely známých proteinových struktur**

# Možnosti genetických vyšetření

- **Sekvenční varianty ve stejném genu mohou vést k různým klinickým projevům, naopak stejné klinické projevy mohou být způsobeny sekvenčními variantami v různých genech.**
- **Geneticky podmíněná onemocnění často patří k těm, která nejen významně ovlivňují kvalitu života, ale mohou výrazně zkracovat i délku života, mohou být příčinou úmrtí dětských pacientů.**
- **Jasná korelace genotyp – fenotyp je přínosem pro poradenství v rodině nejen v přítomnosti, ale má výrazný přesah i do budoucnosti rodin a může ovlivnit jejich reprodukční rozhodování.**



## Náhodné a neočekávané nálezy

- V rámci genetického poradenství před laboratorním genetickým vyšetřením musí být diskutována také možnost náhodného zjištění dispozice ke geneticky podmíněným onemocněním – náhodné nebo neočekávané nálezy, které se mohou vyskytnout především u analýzy panelů genů a celogenomových vyšetření (sekvenování nové generace, array-CGH)
- Tyto nálezy nemusí souviset s onemocněním, které se primárně v rodině vyšetřuje, ale mohou mít i závažný dopad na zdravotní stav nositele této dispozice nebo jeho potomky.

## Náhodné a neočekávané nálezy

- **Pacienti/ zákonní zástupci - rodiče dítěte by měli mít v rámci genetického poradenství možnost rozhodnout se ještě před započítím genetického testování, zda chtějí být s takovými nálezy seznámeni nebo za jakých podmínek o tomto nálezu mají být selektivně informováni ze strany zdravotníků.**
- **Náhodné nebo neočekávané nálezy by měly být vždy komunikovány v rámci konzultace výsledků genetického vyšetření po provedeném testování.**

# DNA banka

- Slouží k uchování biologického materiálu, který bude možno využít v případě zavedení nových metodik, postupů či vyšetření u různých dědičných onemocnění
- Izolace a uložení DNA **se souhlasem pacienta nebo rodiny** může zachovat vzácný biologický materiál, který v budoucnu umožní rodinám využít nové diagnostické, presymptomatické či prenatální vyšetření, pokud v současnosti naše metody nejsou schopné stanovit přesnou dg. onemocnění v rodině.

# Genetická prevence

- **Genetické poradenství**
- **Zjištění příčiny nemoci u pacienta**
- **Presymptomatické nebo prediktivní genetické vyšetření rodinných příslušníků**
- **Prenatální nebo preimplantační genetické vyšetření**
- **Časná postnatální diagnostika – vyšetření dítěte neonatologem, novorozenecký screening, pravidelné sledování pediatrem**



## Péče / Diagnostika / Prevence / Léčba

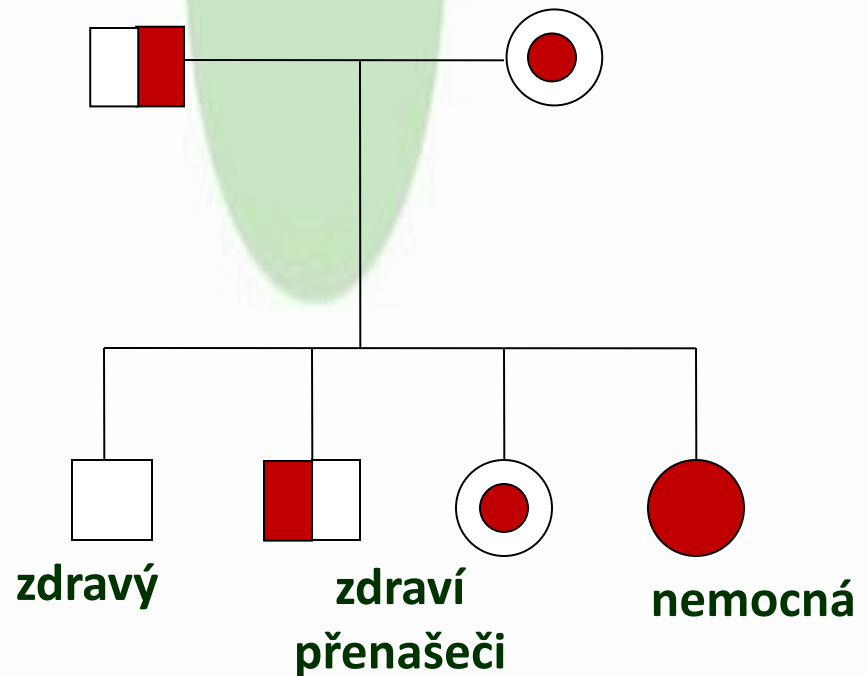
- Stále je výraznější využití genetických analýz pro objasnění etiologie a prognózy onemocnění a pro genetické poradenství v rodině (**diagnostika a prevence**).
- Méně, nikoli však nevýznamně, se výsledky genetických testů odráží přímo v cílené (personalizované) **léčbě** pacientů s geneticky podmíněným onemocněním.
- Neléčíme tak většinou nemoc, ale pacienta, který má často zcela unikátní příčinu nemoci.
- U dědičných onemocnění vždy zvážujeme etické a psychologické aspekty spojené s problematikou dědičných nemocí, prenatální a preimplantační genetickou diagnostikou...

# Legislativa

- **Zákon 372/2011**
- **Zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách)**
- **Zákon 373/2011**
- **Zákon o specifických zdravotních službách**
- **Úmluva o lidských právech a biomedicíně z roku 1996 (96/2006 Sb.)**
- **Doporučení odborných společností**
- **[www.slg.cz](http://www.slg.cz)**

# Lékařská genetika 1967...

- Anamnéza
- Genealogie
- Karyotyp
- ↓
- **Genetická prognóza**



# Lékařská genetika 2020...

- Anamnéza
  - Genealogie
  - Karyotyp
  - Molekulární cytogenetika – FISH, MLPA, array-CGH
  - DNA analýza
- ↓
- **Genetická prognóza**





## **Lékařská genetika**

- **Hlavním cílem genetické konzultace je pomoci rodině porozumět a vyrovnat se s genetickým onemocněním.**
- **Lékařská genetika může nabídnout preventivní postupy, které mohou snížit riziko narození dítěte s geneticky podmíněným onemocněním.**
- **Většinou můžeme zasáhnout až v prevenci opakovaného výskytu onemocnění v rodině, ale někdy včasná správná diagnóza umožní i včasnou specializovanou léčbu.**

# Lékařská genetika

- Konzultace s klinickým genetikem
- Stanovení přesné klinické diagnózy (ve spolupráci s dalšími odborníky)
- Potvrzení klinické diagnózy na „molekulární úrovni“ (laboratorní vyšetření)
  
- Genetická prognóza pro rodinu:
- Jedná se o dědičnou nemoc?
- Je riziko opakování stejné nemoci v rodině?
- Kteří příbuzní mají riziko opakování stejné nemoci?
- Kterým příbuzným můžeme doporučit genetické poradenství a genetické laboratorní vyšetření?
- Umíme snížit riziko opakování nemoci v rodině? Jak?
  
- Nedirektivní postup – nabíjíme rodině informace a možnosti vyšetření.
- Postup volí vždy rodina, genetik pomáhá realizovat vybraná vyšetření.

## Můj čas přijde

**Gregor Johann Mendel byl až do konce života přesvědčen, že jeho poznatky jsou správné.**

**Dnes nikdo nepochybuje, že jeho poznatky o křížení rostlin zveřejněné před více než 150 lety byly správné.**

**Položily základy moderní genetiky a ovlivnily mnoho různých oblastí vědeckého výzkumu.**

**Každodenně z nich čerpají i kliničtí genetici ve prospěch svých pacientů!**



## **Jak můžete s genetickou spolupracovat?**

- **Při podezření na geneticky podmíněné onemocnění u vašeho pacienta můžete rodině doporučit vyšetření na genetické ambulanci.**
- **Jedná se většinou o konzultaci a případně odběry krve.**
- **Výsledky vyšetření nejsou důležité pouze pro pacienta, ale i jeho příbuzné – je třeba seznámit s vhodností genetického vyšetření i vybrané příbuzné „v riziku“.**



## 3 věci z genetiky

- Je-li ve vaší rodině podezření na geneticky podmíněné onemocnění, **na genetiku určitě běžte co nejdříve** a kdykoli později, **když plánujete rodinu** nebo když chce genetické vyšetření využít někdo z vašich příbuzných...
- **Před návštěvou genetiky se najezte**, odběr nemusí být na lačno, hlavně, když jedete zdaleka nebo jste objednaní až na odpoledne.
- **Řekněte svým příbuzným v riziku**, že by měli také využít genetické vyšetření, nejčastěji se jedná o vyšetření nosičství dispozice pro dědičné onemocnění u recesivně dědičných chorob.