

# Urgentní genetika

Renata Gaillyová

OLG FN a LF MU Brno 2013

Inspirováno přednáškou  
Doc. MUDr. Ondrejčáka, CSc.

# Jak dlouho člověk vydrží ...

... bez kyslíku

... bez vody

... bez jídla

# Jak dlouho člověk vydrží...

...bez lékařské genetiky?

# Statimová vyšetření v medicíně

Co je v genetice „statim“

# Co je v genetice „statim“

- Genetické poradenství
- Vyšetření v těhotenství
- Prenatální diagnostika
- Vyšetření novorozence
- Pacient v ohrožení života v důsledku geneticky podmíněného onemocnění
- Onkogenetika

# Metody v lékařské genetice

- Konzultace - je-li třeba - ihned, někdy opakovaně, za den, za týden, za rok..

# Metody v lékařské genetice

- Preimplantační diagnostika - 48 hodin



# Metody v lékařské genetice

- Prenatální QF PCR - 24 hodin
- Vyšetření nejčastějších početních změn chromosomů 13, 18, 21, X a Y

# Metody v lékařské genetice

- Prenatální cytogenetická dg. - 5 dní-3 týdny

# Metody v lékařské genetice

- Prenatální molekulárně-cytogenetická dg.  
48 hodin - více dní

# Metody v lékařské genetice

- Prenatální DNA analýza - dny až týdny

# Metody v lékařské genetice

- Analýza DNA - hodiny-dny-týdny-  
měsíce-roky

# Časový limit

- Kdy přijde pacient?
- Známe diagnosu?
- Jaké máme možnosti vyšetření?
- Kolik máme času na vyšetření?

# V těhotenství

- Stresující je již doporučení genetického vyšetření
- Vyslovení rizika pro čekané dítě
- Čekání na výsledek vyšetření
- Sdělení výsledku

# Screeningová vyšetření v graviditě

- Podezření na vrozenou vývojovou vadu
- Podezření na vrozenou chromosomovou aberaci (Downův syndrom event. Edwardsův syndrom)
- Podezření na monogenně dědičné onemocnění - většinou známé vzhledem k rodinné anamneze



# Novorozenec

- Vyslovení rizika genetického onemocnění u novorozence
- Čekání na výsledek vyšetření
- Sdělení výsledku

# Diagnostika VCA u novorozence

- Akutní genetická konzultace na novorozeneckém oddělení
- Odběr krve na laboratorní genetické vyšetření
- Výsledek vyšetření - termín, způsob předání výsledku
- Sdělení výsledku
- Potvrzení onemocnění - konzultace
- Psychologická podpora rodičů
- Informace o podpůrných organizacích

# Novorozenecký screening

- Od 10/2009 rozšíření na vyšetřování 13 nemocí
- Aktivní celoplošné vyhledávání choroby v populaci všech novorozenců v jejím preklinickém stadiu

# NS ČR do 10/2009

- **Fenylketonurie/hyperfenylalaninémie (PKU)**
- od r. 1975 - původně Guthrieho testem - semikvantitativní později enzymaticky, nyní MS/MS
  
- **Kongenitální hypotyreóza (KH)**
- od r. 1985 - původně RIA metoda stanovovala koncentraci T4, později fluoroimunometoda stanovující koncentraci TSH
  
- **Kongenitální adrenální hyperplázie (CAH)**
- od r. 2006 - fluoroimunometoda stanovující koncentraci 17 OH progesteronu

# Rozšíření NS v ČR od 1.10.2009

- PKU, CAH, KH
- +
- **Další dědičné poruchy metabolismu** - metodou MS/MS
  - Leucinóza
  - Deficit acyl-CoA dehydrogenázy MK se středně dlouhým řetězcem
  - Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy MK s dlouhým řetězcem
  - Deficit acyl-CoA dehydrogenázy MK s velmi dlouhým řetězcem
  - Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I a II
  - Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy
  - Glutarová acidurie typ I
  - Izovalerová acidurie
- **Cystická fibróza** - fluoroimunometoda stanovující koncentraci imunoreaktivního trypsinogenu (IRT)

# Pacient v ohrožení života

## Podezření na dědičné onemocnění

- Spolupráce s pracovištěm urgentní medicíny
- Zajištění materiálu pro genetické laboratorní vyšetření
- Diagnóza
- Genetické poradenství pro rodinu
- Genetická prevence - prenatální vyšetření, vyhledávání zdravých přenašečů, presymptomatické a prediktivní testování

# Onkogenetika

- upřesnění diagnosy
- upřesnění prognosy
- stanovení léčebné strategie
- monitorování úspěšnosti léčby
- sledování vývoje onemocnění
- monitorování minimální residuální choroby

# Nové metody možnosti a limity v lékařské genetice

- Rozvoj nových metod - rychlých a stále přesnějších
- Interpretace výsledků???
- Novorozenecký screening a časná terapie
- Prenatální diagnostika a časná terapie - neonatální chirurgie rozštěpu rtu a dalších vývojových vad...
- Neinvazivní prenatální diagnostika
- Ukončení těhotenství X pokračování těhotenství při patologickém prenatálním nálezu
- Preimplantační genetická diagnostika
- Příslib genetické terapie závažných genetických vyšetření
- Národní strategie pro vzácná onemocnění
- Finanční náklady
  
- Etické, právní a sociální aspekty
- Genetické poradenství