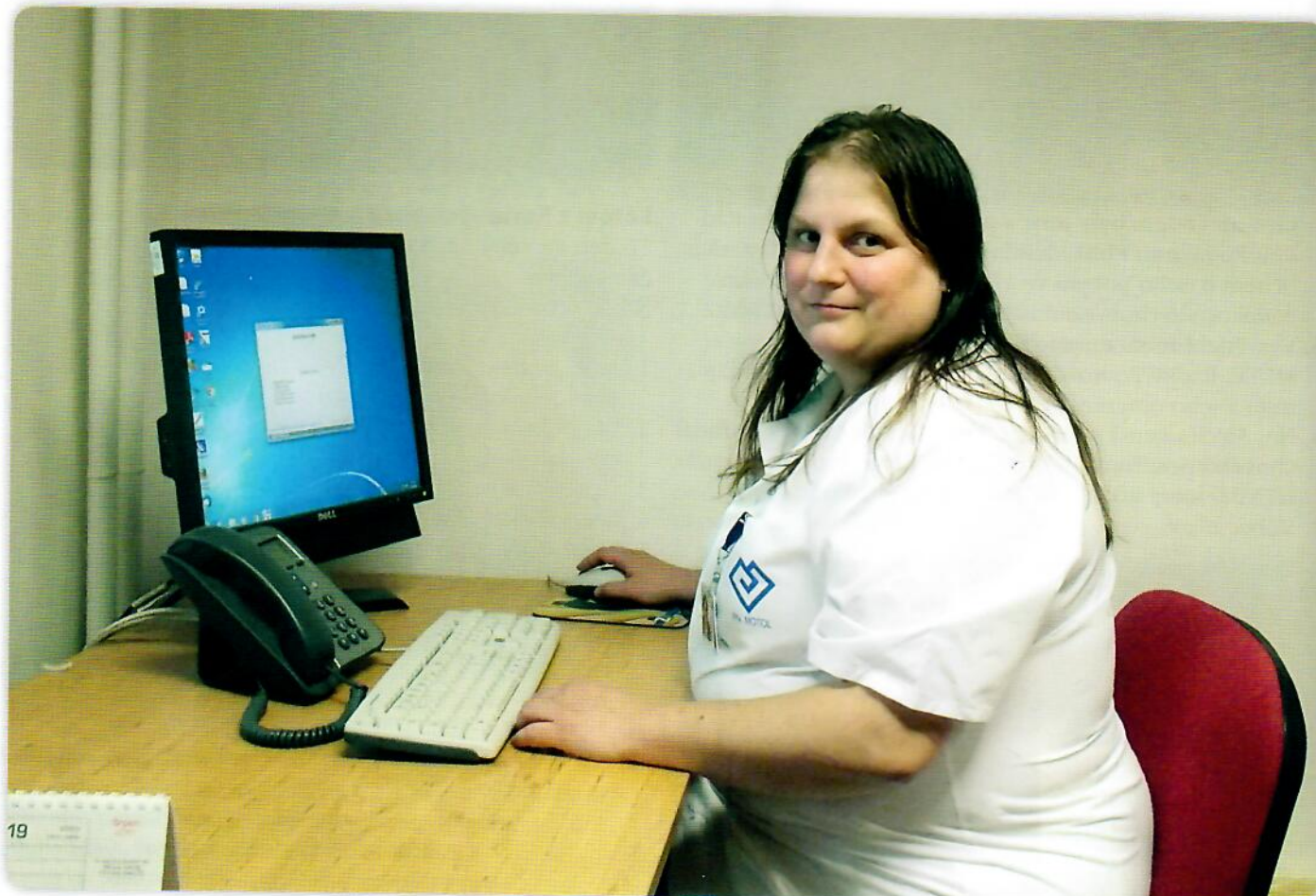




Připravila: Marta Höferová

GENETIKA NIKDY NENÍ NEGATIVNÍ

ROZHOVOR S GENETIČKOU MUDR. RADKOU KREMLÍKOVOU
POUROVOU, PH.D. Z ÚSTAVU BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY 2. LF UK
A FN MOTOL



Paní doktorce Radce Kremlíkové Pourové z Ústavu Biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol v Praze jsme položili několik dotazů, které dle zkušeností poradců rané péče zajímají rodiče dětí se sluchovým postižením. Druhá část rozhovoru je věnována uvedení do genetiky jako takové, najdete zde zejména vysvětlení důležitých pojmů a zákonů dědičnosti.

Paní doktoro, jaké jsou nejčastější genetické příčiny sluchového postižení?

V současnosti je známo více než 100 genů způsobujících vrozenou poruchu sluchu, nejčastější genetickou příčinou vrozené ztráty sluchu jsou mutace v genu GJB2 pro bílkovinu Connexin 26 (Cx26), které jsou autozomálně recesivně dědičné a jsou zodpovědné v průměru za 40 % všech geneticky podmíněných poruch sluchu. Celkově se dají příčiny sluchu rozdělit následovně – 25 % zevní příčiny (nedonošenost, krvácení do mozku, infekce v graviditě či záněty mozku, traumata atd.), 50 % genetické příčiny

a 25 % neznámé (nejspíše také genetické). Vzhledem k tomu, že v naší populaci je každý 35. člověk nosičem mutace v genu pro Connexin 26, doporučujeme vyšetření tohoto genu i u dětí, kde je potvrzena zevní příčina (nedonošenost atd.), protože jsme již opakovaně zachytili kombinaci příčin, tedy mutace v tomto genu i u těžce nedonošených dětí, a tato informace je pro rodinu důležitá zejména při plánování dalších potomků.

Pokud je test na mutace v genu pro Connexin 26 negativní, pokračujeme na našem pracovišti vyšetřením mitochondriální DNA a pokud i ta je negativní, zvažujeme, po dohodě s rodiči, zařazení do výzkumného projektu sekvenování nové generace k vyšetření všech dostupných genů pro hluchotu.

Můžete nám přiblížit, jak prakticky probíhá genetické testování? Jak dlouho trvá samotné testování a jak dlouho se čeká na výsledky testu?

Genetické vyšetření se skládá z několika částí, nejdéší čas