

Vytvořeno podle informačních letáků vypracovaných nemocnicemi Guy's a St. Thomas' Hospital, Londýn.

Tato práce byla podpořena projektem Eurogentest v rámci Evropského 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Překlad: Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole

Březen 2008

Ilustrace: Rebeca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)

# Co to je genetický test?



**Informace pro pacienty a rodiny**

## Co to je genetické vyšetření ?

Následující text Vám poskytne základní informace o genetickém vyšetření. Dozvíte se, co to je genetický test a proč byste ho měl(a) podstoupit. Přečtete si rovněž o jeho možných výhodách a úskalích. Pro porozumění principů genetického vyšetření musíte nejprve znát základní pojmy: gen a chromosom.

### Geny a chromosomy

Naše tělo se skládá z milionů buněk. Většina buněk obsahuje kompletní sadu genů. Geny představují sadu pokynů pro kontrolu růstu a funkce našeho těla, jsou zodpovědné za naše charakteristické rysy, jako je barva očí, výška nebo krevní skupina. Máme tisíce různých genů. Vždy dědíme dvě kopie genů, jednu kopii od své matky a jednu kopii od svého otce. Proto se u každého z nás projevují podobné znaky po obou rodičích.

Geny jsou umístěny v malých nitkovitých strukturách zvaných chromosomy. Obvykle máme 46 chromosomů ve většině buněk. Dědíme jednu sadu 23 chromosomů od své matky a jednu sadu 23 chromosomů od svého otce. Máme tedy dvě sady po 23 chromosomech, neboli 23 párů chromosomů.

Někdy se vyskytne změna (mutace) v jedné nebo obou kopiích genu, která(-é) způsobí jeho vyřazení z funkce, což vede k rozvoji genetických onemocnění.

Mezi typické genetické vady patří např. Downův syndrom, cystická fibróza či muskulární dystrofie.



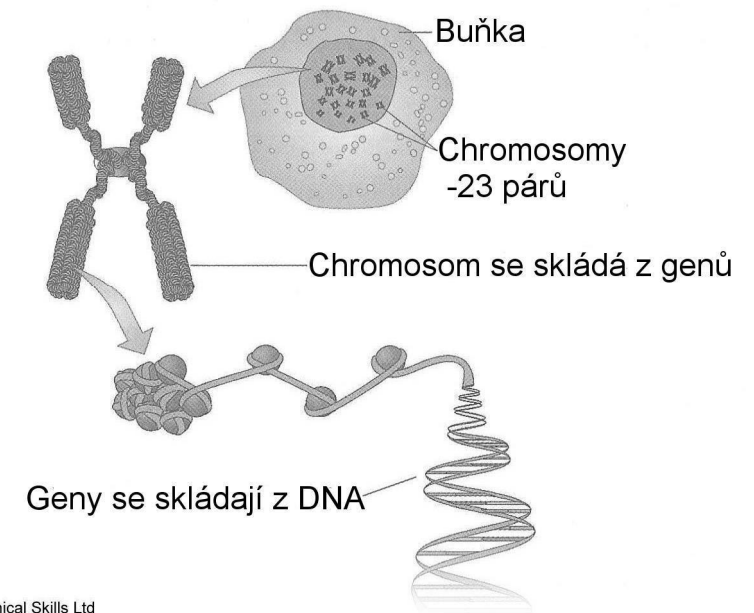
**Orphanet** - Volně přístupné webové stránky s informacemi o vzácných chorobách, klinických testech, léčích a spojení na svépomocné skupiny v celé Evropě (v hlavních evropských jazycích).

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

... nebo kontaktujte své regionální genetické pracoviště:

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

### Obrázek 1: Geny, chromosomy a DNA



© Clinical Skills Ltd

### Indikace ke genetickému vyšetření

Genetické vyšetření ukáže, zda došlo ke změně určitých genů nebo chromosomů. Odebírá se obvykle žilní krev nebo tkáň (např. malý kousek kůže). Z řady důvodů k indikaci genetického vyšetření uvádíme pouze ty hlavní:

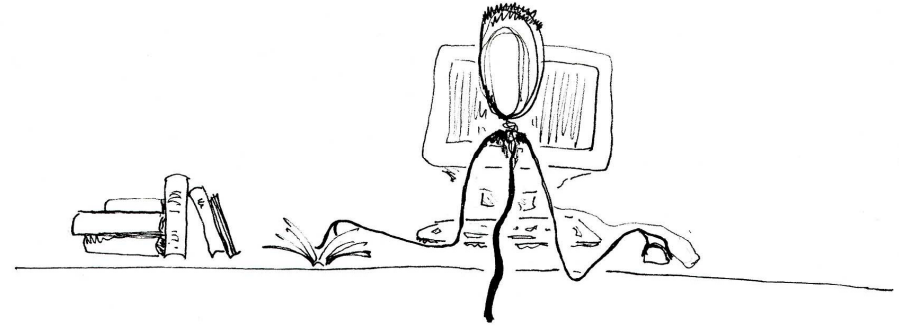
- Přítomnost genetického onemocnění ve vaší rodině nebo v rodině vašeho/vaší partnera(-ky).
- Váš lékař se domnívá, že máte genetické onemocnění, a chtěl by si ověřit svou klinickou diagnózu.
- V rodině máte genetické onemocnění a chcete vědět, jaké je vaše riziko pro rozvoj tohoto onemocnění.

- Vy a/nebo váš/vaše partner(-ka) máte genetické onemocnění, které může být dědičné („přenositelné“) na vaše děti.
- Měla jste již jiný typ vyšetření během těhotenství (například ultrazvukové vyšetření, vyšetření tzv. nuchální translucence nebo krevní test při prenatálním screeningu), které prokázalo zvýšené riziko genetického onemocnění pro vaše dítě.
- U vašeho/vaší partnera(-ky) nebo u vás se vyskytly spontánní potraty nebo porod mrtvého dítěte.
- U vašich blízkých příbuzných se vyskytly určité typy nádorů.
- Vzhledem k Vašemu etnickému původu máte zvýšené riziko porodu dítěte s určitým genetickým postižením (např. srpkovitá anémie u Afričanů, beta-talasémie u obyvatel Středozeří, cystická fibróza u Evropanů a Tay-Sachsova choroba u Ashkenazi Židů). Tato onemocnění jsou sice častější u těchto populací, ale mohou se vyskytnout i u ostatních etnik.

Váš ošetřující lékař nemusí vždy indikovat genetické vyšetření. Genetické onemocnění může diagnostikovat běžným lékařským vyšetřením nebo bližším prozkoumáním rodokmenu, stanovit riziko postižení pro konkrétní jedince ve vaší rodině. Specializované genetické vyšetření je však vhodné v případě, že byste plánovali rodinu.

## Co musíte znát, než podstoupíte genetické vyšetření

Rozhodnutí o tom, zda podstoupit genetické vyšetření, může být pro vás obtížné. Záleží jen na vás, zda se rozhodnete genetické



**Toto jsou pouze základní informace a více informací získáte:**

### Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2.LF a FN v Motole

V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

tel: +420 224433501; Fax: +420 224433520

Email: [sekretariat@fnmotol.cz](mailto:sekretariat@fnmotol.cz)

<http://ublg.lf2.cuni.cz>

### Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti

J. E. Purkyně;

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

**Genetika** - váš zdroj informací o genetice.

[www.genetika.wz.cz/genealogie.htm](http://www.genetika.wz.cz/genealogie.htm)

**Databáze pracovišť** poskytujících molekulárně genetická vyšetření velmi častých genetických onemocnění v České republice (CZDDNAL)

[www.uhkt.cz/nrl/db](http://www.uhkt.cz/nrl/db)

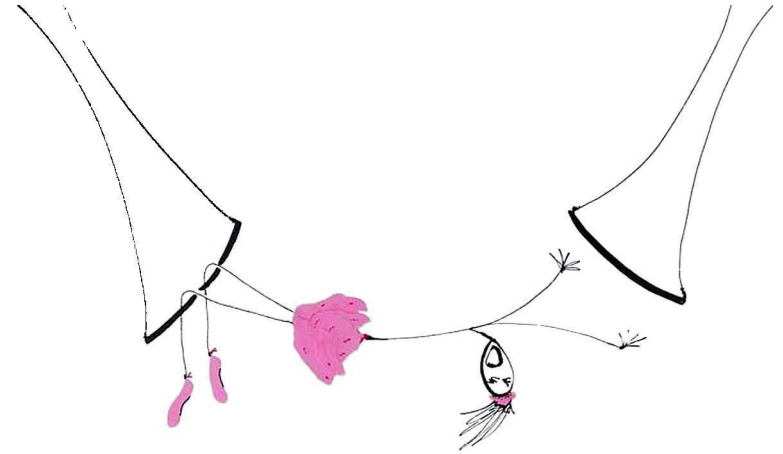
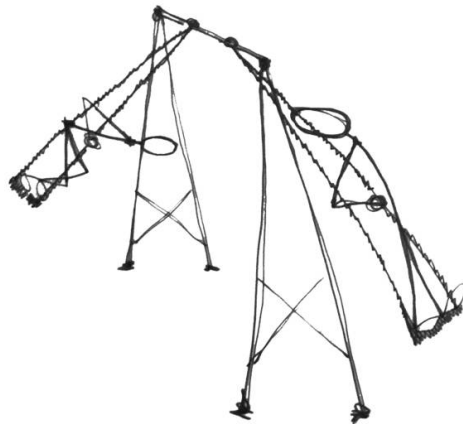
**EuroGentest** - Volně přístupné webové stránky s informacemi o genetickém vyšetření (v angličtině).

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

tajemství, jako non-paternitu či adopci.

Jakmile jednou obdržíte výsledek genetického vyšetření, není cesty zpět, protože výsledky jsou platné po celý zbytek vašeho života.

Pokud zvažujete podstoupit genetické vyšetření, podívejte se do letáčku „Častých otázek“, který obsahuje otázky k projednání s klinickým genetikem. Byl připraven za přispění pacientů a rodin, které dříve prošly podobnou zkušeností jako vy.



vyšetření podstoupit. Je proto velice důležité, abyste porozuměl(a) všem informacím, které jsme vám poskytli.

Prokonzultujte se svým lékařem všechny otázky a obavy, které máte. Předem si pro klinického genetika připravte otázky.

Možnost genetického vyšetření je nesporně velkou výhodou, existují zde však i určitá rizika a omezení. Je důležité pochopit výhody a úskalí genetického vyšetření předtím, než se rozhodnete. Některé výhody a rizika jsou popisovány níže. Tento výčet však není úplný a ne všechny body mohou odpovídat vaší situaci. Chceme vám však pomoci ve vašem přemýšlení na dané téma, a proto si prosím přečtěte časté otázky pacientů pro genetickou konzultaci (viz Brožura „Často kladené otázky“).

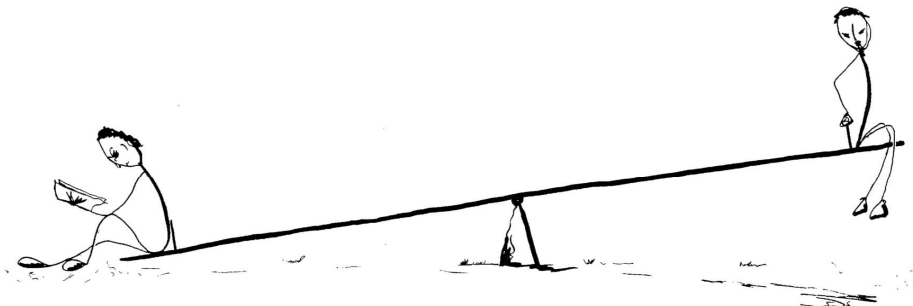
### **Výhody genetického vyšetření:**

Genetické vyšetření vám ozřejmí genetickou výbavu vaši nebo vašeho dítěte. Objektivní vyvrácení nejistoty o původu onemocnění je velice důležité. Pokud je informace dobrá, znamená to pro vás obrovskou úlevu.

Genetické vyšetření může diagnostikovat geneticky podmíněné onemocnění, a tím napomoci jeho správné léčbě. Pokud vám genetické vyšetření například stanoví, že máte vyšší riziko vývoje genetického onemocnění do budoucna (například rakoviny prsu), můžete chodit na častější kontroly, a tak snížit riziko rozvoje onemocnění na minimum.

Výsledek genetického vyšetření vám poskytne užitečné informace pro budoucí plánování rodiny. Můžete se například dozvědět, že vaše dítě má vyšší riziko pro určité genetické onemocnění. Po pečlivém uvážení a poradě s klinickým genetikem se můžete v průběhu těhotenství nechat vyšetřit, a tak zjistit, zda je vaše dítě postiženo či nikoli. Pokud jste si vědoma zvýšeného rizika narození postiženého dítěte, můžete se rovněž lépe psychicky a prakticky na tuto skutečnost připravit.

Vzhledem k tomu, že genetické onemocnění často postihuje různé členy jedné rodiny, vaše výsledky mohou být důležité i pro další členy vaší rodiny. Povědomí vaší rodiny o vašem genetickém onemocnění přispěje ke správnému stanovení diagnózy v případě jejich onemocnění. Toto zjištění může být pro ně také obzvláště důležité, pokud plánují rodinu.



## Úskalí a omezení genetického vyšetření

Rozhodnutí podstoupit genetické vyšetření, čekání na jeho výsledky a jejich obdržení, může vyvolat řadu silných emocí, jako např. úlevu, strach, úzkost nebo pocity viny. Je proto nezbytné předem pomýšlet na případné důsledky pro vás a vaši rodinu, pokud obdržíte dobrou či špatnou zprávu.

V případech, kdy genetické vyšetření potvrdí diagnózu, léčba nemusí být vždy dostupná nebo zcela účinná.

V některých případech nelze genovou (chromosomovou) mutaci nalézt. To samozřejmě neznamená, že je vaše genetická informace změněná, ale že je velice složité některé genetické mutace odhalit současnými laboratorními technikami. Tato skutečnost může ve vás vyvolat pocity nejistoty. Sporné otázky vám doporučujeme předem prodiskutovat s klinickým genetikem.

Závažnost genetického onemocnění u některých změn genů a chromosomů nelze jednoznačně stanovit.

Genetické mutace se často dědí v jednotlivých rodinách. To znamená, že výsledek genetického vyšetření může u vás odhalit skryté skutečnosti o zdravotním stavu ostatních členů vaší rodiny, zejména o výši jejich rizika postižení genetickým onemocněním. Otázkou však je, zda ostatní členové vaší rodiny chtějí znát tuto skutečnost?

Zjistěte si, zda by výsledky genetického vyšetření mohly ovlivnit podmínky vašeho zdravotního pojištění a/nebo zaměstnání před tím, než se pro vyšetření rozhodnete.

Výsledky vyšetření mohou odhalit i rodinná

