

# Genetické laboratorní vyšetření

## Dárce spermatu, dárkyně vajíček

V případě dárce pohlavních buněk je nutné vyloučit nejčastější skryté změny genetického materiálu:

### 1. Vyšetření chromozomální (cytogenetické):

Každý člověk má 23 párů chromozomů (tedy 46, dva z nich jsou pohlavní – u ženy XX, u muže XY). Na chromozomech mohou být **změny**, které se u nosiče nijak neprojeví – jsou tzv. **vyvážené neboli balancované**. Nejsou spojeny s chyběním nebo nadbytkem genetického materiálu, ten je jen jinak uspořádán (výměna mezi 2 chromozomy, otočení části chromozomu apod.).

Při tvorbě pohlavních buněk mohou ale tyto změny způsobit nesprávné rozdělení chromozomů, a pohlavní buňka tak může nést **nevyváženou – nebalancovanou – aberaci**. Pokud dojde k oplození, má embryo špatný genetický materiál (chybění nebo nadbytek části nebo celých chromozomů). Takto špatně geneticky založená embrya se velmi často samovolně potrácejí. Pokud k potratu nedojde, těhotenství pak končí porodem postiženého dítěte, protože naprostá většina nevyvážených chromozomálních aberací nějaké vady nebo postižení způsobuje.

### 2. Vyšetření molekulárně – genetické:

#### Vyšetření na nosičství nejčastějších mutací genu cystické fibrózy.

Tato dědičná nemoc se projevuje hlavně závažným onemocněním plic a zažívacího traktu. Dítě má nadměrně husté hleny v dýchacích cestách, které neumožňují správné čištění plic od vdechnutých nečistot a bakterií. Ty se nadměrně množí a postupně plíce díky opakovaným zánětům ničí. Podobně např. ve slinivce nadměrně husté zažívací šťávy ucpávají její vývody a způsobí její vyřazení z činnosti. Tyto projevy choroby se sice dnes dají vcelku úspěšně léčit, ale léčba je velmi náročná a někdy nezabrání předčasnému úmrtí. Dědičnost CF je tzv. autozomálně – recesivní. Každý máme v genetickém materiálu 2 sady stejných genů – jednu zděděnou od matky a jednu od otce. U této dědičnosti nestačí k vyvolání nemoci mutace v jednom genu z daného páru – nosič takové mutace je zdravý. Zcela náhodou se ale mohou setkat 2 partneři, kteří skrytou mutaci mají. Když ji každý z nich předá cestou pohlavních buněk svému dítěti (dítě ji má pak 2x), tak se nemoc projeví. Nosič mutace v genu pro CF je v Evropě každý asi 25. člověk. Zjištění nosičství mutací v genu pro CF je tedy velmi důležité. V případě, že oba rodiče jsou nosiči mutace, lze nabídnout preimplantační nebo prenatalní diagnostiku CF. Některé vzácnější mutace genu CF mohou navíc u mužů způsobovat poruchu transportu spermií chámovody (nebo nevyvinutí chámovodů), což je další důvod k tomuto vyšetření. Běžně se vyšetřuje 13 nejčastějších mutací genu CF (jinak je jich známo již přes 1000), což je v běžné praxi naprosto dostačující.

#### Vyšetření na přenašečství spinální svalové atrofie (SMA, Werdnig-Hoffmannova choroba)

Z preventivních důvodů, které nemají nic společného s opakovanými potraty, ale s velmi závažnou chorobou, se provádí molekulárně genetické vyšetření na přenašečství SMA. Tato nemoc je dědičná stejně jako CF – autozomálně-recesivně, nosičem mutace je každý asi 50. člověk. U dítěte způsobí postupnou ztrátu funkce motorických nervů a tím ztrátu pohybu, ochrnutí dýchacích svalů pak vede k úmrtí (ke kterému může dojít od věku několika let do dospělosti, průběh je velmi variabilní). Vyšetření se provádí z krevního odběru.

**Po výsledcích vyšetření je nezbytné provést genetickou konzultaci s rozбором anamnéz a rodokmenů, protože výše uvedená vyšetření nemohou odhalit veškerou genetickou zátěž.**

Laboratoř provádějící Vaše vyšetření: CGB, a. s., Kořenského 10, 703 00 Ostrava – Vítkovice, tel. 595 700 161, 160.

Klinický genetik pro potřebu genetické konzultace: Genetika Ostrava s. r. o., MUDr. Jan Všeticka, Kořenského 1317/12, 703 00 Ostrava – Vítkovice, tel. 596 618 917, 603 262 611