

Genetické laboratorní vyšetření

Opakované samovolné potraty

1. Vyšetření chromozomální (cytogenetické):

Jednou z možných příčin opakovaných samovolných potratů mohou být **skryté změny genetického materiálu (chromozomální aberace) u rodičů**. Nacházejí se v těchto případech asi u 5% partnerských párů (existuje celá řada jiných příčin opak. potratů), ale jejich zjištění je velmi důležité.

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.

Pokud se vyskytnou **2 a více spontánních potratů**, provádí se tzv. **cytogenetické vyšetření** (vyšetření chromozomů). Pokud se u někoho z partnerů skrytá chromozomální změna najde, je to důvodem k odběru plodové vody (amniocentéze) v každém těhotenství. Touto metodou se chromozomální nález u plodu zjistí, a v případě nebalancované patologické aberace lze podle zákona provést umělé ukončení těhotenství.

2. Vyšetření molekulárně – genetické:

a) **Vyšetření tzv. trombofilních mutací.**

Mutace v některých genech, které ovlivňují krevní srážlivost (geny pro faktor II, V), mohou způsobit v těhotenství trombózu (sražení krve) v cévách placenty, a tím způsobí potrat nebo odumření plodu. Kromě těhotenství zvyšují tyto mutace i celoživotní riziko trombózy např. v dolních končetinách, a tak riziko embolie plicní. Pokud je trombofilie zjištěna, dá se účinně léčit. Podle doporučení České společnosti pro trombózu a hemostázu, České hematologické společnosti a Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP je toto vyšetření indikované po 3 samovolných potratech v I. trimestru nebo u každé ztráty plodu po tomto období těhotenství, a při osobní nebo rodinné zátěži trombózou.

b) **Vyšetření na nejčastější mutace genu cystické fibrózy.**

Z preventivních důvodů, které nemají nic společného s opakovanými potraty, ale souvisejí s velmi závažnou chorobou, se dále provádí **molekulárně genetické vyšetření na nejčastější mutace (změny) v genu pro cystickou fibrózu (CF)**.

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.

Cytogenetické vyšetření se provádí u obou partnerů z krevního odběru.

Molekulárně - genetické vyšetření na trombofilní mutace se provádí pouze u ženy, na cystickou fibrózu jednoho z partnerů, opět z krevního odběru.

Pokud se nějaká změna zjistí nebo pokud jsou při normálním výsledku jiné závažné důvody (zátěž vadami v rodokmenu apod.), musí se provést kompletní klinicko-genetické vyšetření a konzultace.

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

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