

Genetické laboratorní vyšetření

Sterilita, před umělým oplozením

Smysl vyšetření při této diagnóze je dvojitý:

1. Zjištění možné příčiny sterility (např. změn pohlavních chromozomů).
2. Zjištění skrytých změn genetického materiálu, které by mohly ohrozit těhotenství zvýšeným rizikem vrozené vady nebo závažné nemoci (vyšetření preventivní).

Bez ohledu na možnou příčinu sterility je zapotřebí provést některá vyšetření **u obou manželů nebo partnerů**. Provádí se z krevního odběru.

1. **vyšetření chromozomální (cytogenetické)** stanoví tzv. karyotyp. Na chromozomech mohou být skryté změny, které se u nosiče nijak neprojeví. Při tvorbě pohlavních buněk a při oplození mohou ale tyto změny způsobit jiné změny chromozomů, které se pak mohou projevit jako vrozené vady nebo jiná postižení. Některé změny chromozomů pohlavních (u ženy jsou pohl. chromozomy XX, u muže XY) mohou způsobit sníženou plodnost nebo sterilitu. Tyto změny jsou obecně dosti vzácné, pokud se ale vyskytnou, jejich význam je velmi závažný. Podle konkrétního nálezu se pak provádí příslušná metoda umělého oplození, a v těhotenství se nabízí odběr plodové vody (amniocentéza), vše po kompletním klinicko-genetickém vyšetření.
2. **vyšetření molekulárně – genetické:**
 - a) U mužů s těžkou poruchou tvorby spermií může být příčinou **vyštěpení (mikrodelece) tzv. AZF oblasti na pohlavním chromozomu Y**. Zjištění této změny má význam pro zvolení správné metodiky umělého oplození, a pokud je pak dítě mužského pohlaví, tuto změnu zdědí. Změna nemá ale jiný klinický význam a svého nositele dál nijak neohrožuje.
 - b) **Zjištění nejčastějších mutací (změn) 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.

Pokud jsou tato vyšetření v pořádku, postupuje se podle gynekologického plánu.

Samozřejmě většina vad a dědičných nemocí vzniká buď až po oplození, nebo jinými mechanismy, než jsou uvedeny výše. Na některé z nich se dá přijít pomocí testů v těhotenství (screening, UZ apod.), mnoho vad se ale v těhotenství zjistit nedá a projeví se až po narození. Běžné – tzv. populační – riziko vad v těhotenství je asi 5%.

Pokud se výše uvedenými metodami zjistí nějaká změna, nebo jsou jiné závažné důvody (zátěž vadami v rodině apod.), provádí se kompletní klinicko-genetické vyšetření.

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 Všeticka, Kořenského 1317/12, 703 00 Ostrava - Vítkovice, tel. 596 618 917, 603 262 611