



Test MOJE GENY

Co je test MOJE GENY?

V základní verzi test nabízí vyšetření nejčastějších mutací v pěti genech. Jedná se o čtyři autozomálně recesivní dědičné nemoci (**cystickou fibrózu, spinální muskulární atrofii, nejčastější typ vrozené hluchoty a fenylketonurii**) a jednu nemoc X – recesivně dědičnou (**syndrom lomivého - fragilního X chromozomu, FRAXA**).

Proč je test MOJE GENY důležitý?

Jedná se o závažná autozomálně dědičná onemocnění v naší populaci, která mohou být přenášena na potomky. **Při autozomálně recesivní dědičnosti je 25% riziko** vzniku nemoci pro každé těhotenství (bez ohledu na pohlaví plodu dítěte), pokud jsou **oba rodiče** přenašeči jedné mutace. (Toto přenašečství se u nich nijak neprojevuje, jsou zdraví.)

Jak mohou být moje děti postiženy?

- Nejčastější autozomálně recesivní dědičné nemoci v naší populaci jsou **cystická fibróza** a **spinální muskulární atrofie**. Cystická fibróza je závažné onemocnění hlavně dýchacích cest a slinivky. U spinální muskulární atrofie dochází k odumírání buněk v míše, které jsou zodpovědné za pohyb, takže dítě s touto nemocí postupně ztrácí schopnost se pohybovat.
- Dalšími častějšími autozomálně recesivními nemocemi je **vrozená hluchota** a **fenylketonurie** (metabolická porucha při zpracování fenylalaninu, která vyžaduje trvalou přísnou dietu bez této látky, jinak je pacient **duševně opožděný**).
- **Při X- recesivní dědičnosti** mají ženy (zdravé přenašečky) 50% riziko plné formy nemoci pro své syny. Takto dědičný syndrom lomivého – fragilního X chromozomu se projevuje duševním opožděním a dalšími vývojovými potížemi. Jedná se o nejčastější příčinu **duševního opoždění u chlapců**.

Jaká je pravděpodobnost, že jsem přenašečem zmíněného onemocnění?

Frekvence přenašečů:

- | | |
|-------------------------------|-------|
| • Cystická fibróza | 1/ 25 |
| • Syndrom fragilního X | 1/150 |
| • Spinální muskulární atrofie | 1/40 |
| • Fenylketonurie | 1/100 |
| • Vrozená hluchota GJB2 | 1/30 |

Pro koho je test MOJE GENY vhodný?

Pro **VŠECHNY** partnery před plánováním těhotenství, především pokud se u nich jedná o:

- Neplodnost
- Opakované spontánní potraty nebo neúspěchy IVF
- Nejasná zátěž dědičnými onemocněními v rodině
- Příbuzenské sňatky
- Pro adoptované



Musím se na test **MOJE GENY** nějak připravit?

Test se provádí na základě konzultace s klinickým genetikem z běžného odběru krve, není nutno být nalačno.

Jaké mohou být výsledky Testu **MOJE GENY**?

Test **MOJE GENY** zcela vyloučí nebo potvrdí přítomnost klíčové nejfrekventovanější mutace. Nevyloučí ale přenašečství všech mutací zkoumaných genů a tak výsledkem je zbytkové riziko přenašečství. To je ale většinou tak malé, že nemá klinický význam a nevyžaduje opatření.

Výsledky testování recesivních mutací je dle rizika pro potomky možno zařadit do tří kategorií:

- U obou partnerů **nebyla prokázána žádná mutace**: riziko postižení jejich potomka testovanými chorobami je velmi významně sníženo.
- Bylo prokázáno nosičství mutace určitého genu **pouze u jednoho z partnerů**: zbytkové riziko postižení potomka testovanými chorobami je nízké.
- **Oba partneři** jsou nosiči mutace stejného recesivního genu: riziko postižení potomka tímto onemocněním je významně zvýšeno – o 25 %.

Co mám dělat, pokud je výsledek testu **MOJE GENY** pozitivní?

Opatření navrhne lékař – klinický genetik.

Možná opatření při zjištění nosičství mutací stejného genu u obou partnerů s vysokým rizikem postižení potomků:

1. **Preimplantační genetická diagnostika**: embrya vytvořená z vajíček a spermií partnerů v programu asistované reprodukce (IVF) jsou vyšetřena a do mateřské dělohy vložena jen embrya bez nepříznivé kombinace mutací.
2. **Prenatální vyšetření buněk plodu** po přirozeném početí z odběru choriových klků (placenty, CVS) nebo plodové vody (amniocentéza, AMC).
3. **Cílený průkaz dědičné choroby** a dostupná léčba co nejdříve po narození.

Cena testu: 8 000 Kč pro 1 osobu

Více informací na: <https://geneticka-ambulance.cz/>

