

Proč zajít do genetické ambulance?



ANTONÍN SACKÝ

S genetikou a jejími principy se člověk setkával již od pradávna a bylo s ní spojeno umění dávných šlechtitelů. Poznatky genetiky jsou důležité pro celou řadu přírodovědných oborů, samostatný obor pak tvoří lékařská genetik.

Proč je vlastně genetik tak důležitá, ptáme se MUDr. Jana Všetického, který má více než třicetiletou praxi v oboru klinická genetik, působil na pozici primáře oddělení klinické genetiky Fakultní nemocnice Ostrava a v roce 1995 založil soukromou ambulanci klinické genetiky – nyní Genetika Ostrava, s. r. o.

„Lékařská genetik je obor medicíny, který se mimo jiné zabývá diagnostikou a prevencí dědičných chorob a vrozených vývojových vad. Klinický genetik může na základě genetických vyšetření potvrdit nebo vyloučit různé genetické choroby či vady, ale rovněž může také blíže odhadnout rizika těchto chorob pro potomky. Současná genetik sice neumí dědičné choroby a vady léčit, ale klinický genetik vám může nabídnout takové řešení, které je vhodné pro minimalizaci rizika.“



Jste vedoucím lékařem ambulance Genetika Ostrava. Proč pacienti klinického genetik navštěvují?

Důvodů ke genetickému vyšetření je obecně velké množství. Nejčastěji u nás probíhá vyšetření pacientů s vrozenými vadami a dědičnými nemocemi.

Převážně se jedná o děti, ale výjimkou nejsou ani starší pacienti, protože mnoho genetických chorob se projevuje až s postupujícím věkem. Cílem je stanovení správné diagnózy a posouzení rizika opakování pro další děti nebo jiné příbuzné. Podle diagnózy je možné zasáhnout také léčebně, i když léčba většiny genetických nemocí je zatím jen symptomatická, jejich příčina se nedá odstranit. Významnou skupinu tvoří také pacienti, kteří plánují těhotenství nebo těhotenství u nich již probíhá. Přicházejí především z obavy z možné zátěže v rodokmenu, pokud se v rodině vyskytnou vrozená vada, duševní opoždění, smyslové vady atd. U vyšetření v těhotenství se pak provádí genetická diagnostika v úzké spolupráci s gynekology.

Jak vlastně genetické vyšetření probíhá?

Vzhledem k tomu, že trvá většinou dost dlouho, u dětí někdy i několik hodin, je nutno se předem objednat. Klinický genetik sestavuje rodokmen do 3. kolena, studují se výsledky všech předchozích vyšetření a současné nálezy, aby bylo zřejmé, kam je potřeba směřovat diagnostické úsilí. Děti nebo pacienti s vadami se vyšetřují klasicky fyzikálně, tedy pohledem a poslechem a některé diagnózy je možné stanovit už tímto způsobem. Ve většině případů se však dělá i odběr krve na genetická laboratorní vyšetření zaměřená na konkrétní nemoc nebo vadu, kterou je potřeba vyšetřit. U těhotných je pro zpřesnění diagnózy konzul-



MUDr. Jan Všetický je dlouholetým členem výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP, člen České gynekologicko-porodnické společnosti a Pediatrické společnosti ČLS JEP. Je rovněž autorem mnoha přednášek a publikací.

tována možnost dalších vyšetření, možnosti léčby nebo prognóza, aby se rodiče pak podle nálezů a závěrů mohli rozhodnout o dalším postupu. Důležitou oblastí naší práce je také posouzení rizika léků, RTG, infekcí a dalších případných vlivů na těhotenství. Po ukončení genetické diagnostiky jsou závěry vyšetření konzultovány s pacienty nebo s jejich rodiči, kteří dostávají podrobné zprávy s výsledky. V případě potřeby je naplánována další péče a léčba ve spolupráci s příslušnými odborníky. Rodiny se vzácnými genetickými nemocemi nebo syndromy zůstávají většinou ve sledování genetických pracovišť, protože s vývojem nových genetických testů je možné později nabídnout pacientům a jejich rodinám zpřesnění diagnostiky nebo nová léčebná opatření.

Je k dispozici vyšetření, které upozorní na zvýšené riziko vrozené vady plodu?

Těchto vyšetření, tzv. screeningů, které nás mohou upozornit, že plod má zvýšené riziko vrozené vady, případně nemoci, je několik typů. Při ultrazvukovém vyšetření je vada u plodu přímo prokázána. V těhotenství je standardem vyšetření plodové vody, popřípadě odběr z choriových klků placenty. V poslední době se dostávají do popředí i vyšetření méně invazivní, tedy šetrnější. Patří mezi ně především molekulárně genetické vyšetření volné DNA plodu, která se nachází v krvi těhotné maminky. Ne vždy je však možné tato šetrnější vyšetření využít a jsou diagnózy, kdy je nutno doporučit standardní odběry plodové vody.

Přicházejí k vám i páry s poruchami reprodukce?

V poslední době dochází k významnému zvýšení počtu těchto vyšetření, například kvůli opakovaným potratům, neplodnosti apod. Některé tyto případy mohou mít skrytou genetickou příčinu. Současně se však jedná také o prevenci

při přípravě umělého oplození nebo asistované reprodukce. Geneticky se vyšetřují i dárce nebo dárkyně gamet (pohlavních buněk), které se využívají právě pro potřeby specializovaných center asistované reprodukce.

Lze zjistit, zda onkologické onemocnění může být dědičné?

Se zvyšujícím se počtem pacientů s diagnózou zhoubných onemocnění a společně s rozvojem poznání podstaty některých onkologických onemocnění dochází k rozvoji speciálního odvětví klinické genetiky, kterým je tzv. onkogenetika. Především pacientům v mladším věku, u kterých bylo diagnostikováno onkologické onemocnění, je doporučena genetická konzultace. Ta je zaměřená na možné dědičné zatížení a diagnostiku postižených genů, které by mohly zdědit jejich děti nebo by mohli být postiženi nejbližší příbuzní. Vyšetření se často kombinují, vždycky se postupuje individuálně podle potřeb daného pacienta nebo dané rodiny.

Vaše ambulance se před dvěma

roky přestěhovala z původního místa působení v Kafkově ulici v blízkosti Městské nemocnice Ostrava do nového prostoru v Ostravě-Vítkovicích v Kořenského ulici. V čem mohou pacienti zaznamenat největší změnu?

Například mohou využívat objednávkový systém, který zajistí jim a popřípadě i rodině vyšetření bez čekání a vysoce individuální přístup se zachováním soukromí. Myslím, že se pacienti u nás cítí dobře a ambulance svým moderním vybavením může poskytnout i dětem, které jsou velice často také našimi pacienty, příjemné prostředí bez stresujícího pocitu „nemocničního prostředí“. Výhodou současné ambulance je také absolutní blízkost navazující laboratoře klinické genetiky (CGB laboratoř, a. s.), která umožňuje rychlé a kvalitní zajištění požadovaných a nutných vyšetření, většinou se jedná o odběry krve. Naše ambulance je také akreditovaným pracovištěm pro postgraduální vzdělávání mladých lékařů, což zajišťuje i rozšíření možností a kapacit poskytování zdravotní péče. Samozřejmě máme uzavřeny platné smlouvy se všemi zdravotními pojišťovnami a pacienti nemusí poskytnutou péči hradit. Pro případné zájemce – pacienty bez pojištění – nabízíme také možnost samoplácovství.



Snímky: Archiv Genetika Ostrava