

# Klinická genetika

**Klinická** neboli **lékařská genetika** tvoří samostatný lékařský obor. Vychází z poznatků obecné a experimentální genetiky, které využívá na zkoumání vlivu genetických a vnějších faktorů na vznik různých lidských chorob a vad. Dědičné choroby a vrozené vývojové vady postihují všechny orgánové systémy, proto se s těmito skupinami chorob setkává drtivá většina lékařských oborů. Je to však právě klinická genetika, kdo hraje ústřední roli v přístupu k těmto skupinám diagnóz. Přesné stanovení diagnózy pomocí cytogenetického či molekulárně-genetického vyšetření, stanovení rizika opakování této patologie a možné preventivní přístupy - to jsou hlavní úkoly klinické genetiky.

**Genetická konzultace** je nepostradatelnou součástí klinicko-genetické praxe. Účelem je poskytnout pacientovi všechny důležité **informace** k jeho chorobě, vysvětlit výsledky dosud provedených testů, rozebrat s ním možné příčiny jeho choroby, možnosti léčby, ale hlavně **stanovit rizika** opakování této choroby u jeho potomků, případně navrhnout opatření, která by toto riziko zmenšila. Genetika není zcela jednoduchá záležitost - proto pečlivě a srozumitelně vysvětlení potřebných informací pacientovi je v tomto případě extrémně důležité.

Základní metodou klinické genetiky zůstává genealogické vyšetření s rozбором rodinné anamnézy. Po základním posouzení případu mohou být indikovány další vyšetření (vyšetření karyotypu - viz Indikace chromosomálního vyšetření, molekulárně-genetická vyšetření).

Důležité je zmínit, že klinická genetika je **striktně nedirektivní** obor. Veškerá rozhodnutí (například rozhodnutí o umělém ukončení těhotenství v případě zjištění závažné vývojové vady plodu) jsou zcela dobrovolná a klinický genetik má pouze poskytnout dostatek informací pro pacientovo svobodné rozhodnutí. Rozhodně by pacienta neměl k žádnému rozhodnutí nutit.

## Úkoly klinické genetiky

### Prevence

I přes některé pokroky v genové terapii, není prozatím možné geneticky podmíněné choroby běžně léčit kauzálním způsobem. Proto je **prevence** stále nejdůležitějším úkolem lékařské genetiky. Prevence souvisí se zjišťováním genetického rizika různých vad nebo chorob. Zjišťují se i rizika případných vnějších faktorů, které by mohly mít na genetickou informaci vliv (rizika pracovního prostředí apod.). V rámci prevence vrozených vad je důležitá i spolupráce s dalšími obory. Na základě zjištěných faktů je hledáno optimální řešení situace.

V případě vrozených vývojových vad je dobrou prevencí **plánované rodičovství**. Profylaktické podávání **kyseliny listové** může působit preventivně u vrozených vad neurální trubice.

### Diagnostika

Úkolem **diagnostiky** je odhalit vrozené vývojové vady nebo geneticky podmíněné choroby a přesně je zařadit. **Prenatální diagnostika** se týká vyšetření ještě nenarozeného jedince. Naopak postnatální diagnostika se týká jedinců již narozených. Existují různá vyšetření biochemická, cytogenetická, molekulárně genetická či zobrazovací, na základě kterých je možné vady či choroby diagnostikovat. Vyšetřuje se i nosičství určitých chorob, kdy jedinec sám chorobou postižen není, ovšem může tento dědičný předpoklad předat svým potomkům. Různé vady, choroby či syndromy nemusí jako první diagnostikovat genetik (bývá to třeba pediatr či internista), ovšem často je pro potvrzení diagnózy požadováno i genetické vyšetření.

Časná prenatální diagnostika vrozené vývojové vady má rovněž velký terapeutický přínos. Ačkoliv jen minimum stavů lze dneska řešit již prenatálně, potom intenzivní a cílená perinatální terapie být rozhodující pro přežití či budoucí život dítěte s vrozenou vadou.

### Léčba vad a chorob

Léčba geneticky podmíněných chorob na úrovni molekulární (tedy na úrovni DNA či RNA) je stále ve stádiu vývoje. Proto i dnes jde stále jen o péči symptomatickou, kdy se snažíme omezit projevy choroby, aniž bychom léčili její příčinu (kterou je mutace v DNA). Vlastní symptomatická léčba je již úkolem specializovaných oborů. Řadu strukturálních vrozených vad je možné řešit chirurgicky, rozhodující je leckdy časná diagnóza (například u vrozených vad srdce). Mimo chirurgie se při léčbě uplatňují i obory další, řadu metabolických chorob je možné velmi dobře kompenzovat speciální dietou apod.

### Registrace a monitorování

Výskyt vrozených vývojových vad je v České republice, podobně jako ve většině vyspělých zemí, registrován za účelem lepšího povědomí o stavu populace a úspěšnosti prenatální diagnostiky, stejně jako za účelem objevu nových faktorů vzniku těchto vad.

## Spektrum případů

Klinická genetika řeší celou řadu případů a různých diagnóz. Některé skupiny se však přeci jen řeší častěji. Jsou to především tyto případy:

- Novorozenci a děti s podezřením na vrozené vývojové vady.
- Děti či dospívající s psychiatrickým nálezem, budícím podezření na chromosomální či jinou genetickou etiologii (vrozené metabolické poruchy).
- Děti a dospívající s poruchou růstu, či s poruchou sexuálního vývoje.
- Děti i dospělí s podezřením na geneticky podmíněné choroby (například podezření na trombofilní mutace či cystickou fibrózu).
- Osoby s rodinnou anamnézou častého výskytu nádorového onemocnění v mladším věku, u kterých je podezření na rodinný výskyt geneticky podmíněného nádorového syndromu.
- Osoby či páry, trpící sterilitou (dlouhodobě neúspěšná snaha o koncepci) nebo reprodukčními ztrátami (opakované potrácení).
- Páry přicházející na prekoncepční poradu, například z důvodu výskytu vrozené vady či geneticky podmíněné choroby v rodinné anamnéze.
- Těhotné ženy, u kterých screeningové vyšetření (biochemické či ultrazvukové) upozornilo na zvýšené riziko vrozené vývojové vady, nebo u kterých je toto riziko zvýšené z důvodu věku (obecně nad 35 let).

## Spolupráce

Klinická genetika díky svému postavení spolupracuje téměř se všemi lékařskými a diagnostickými obory. Přesto lze najít několik oborů, u kterých je spolupráce nejčastější.

- Cytogenetické laboratoře a molekulárně-genetické laboratoře.
- Gynekologie a porodnictví (včetně Fetální medicíny a Ultrazvukové diagnostiky).
- Pediatrie a neonatologie.
- Klinická biochemie.
- Onkologie.
- Neurologie a psychiatrie.
- Plastická chirurgie.

## Odkazy

### Související články

- Prenatální diagnostika
- Indikace k vyšetření karyotypu
- Vrozené vývojové vady
- Hereditární nádorové syndromy
- Dědičné metabolické poruchy
- Chromosomální aberace

### Zdroj

ŠÍPEK, Antonín. *Genetika* [online]. [cit. 1. 6. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/geneticke-poradenstvi>>.