



GEPARD

Genetická analýza závažných dědičných onemocnění

 **SPADIA**



Děti a jejich zdraví jsou to nejcennější, co máme. Bohužel se čím dál častěji vyskytují poruchy plodnosti a genetické příčiny mnoha onemocnění. Tato onemocnění nejsou příliš častá, ale zásadně ovlivňují celý život.

Moderní genetické diagnostické metody umožňují pomáhat při asistované reprodukci, ale i těm, kteří plánují spontánní těhotenství a rodičovství. Pro ně je testování vhodné i přesto, že jsou oba budoucí rodiče zdraví, jelikož mohou být přenašeči genetické nemoci, a tím pádem existuje riziko mít nemocné dítě. Proto je GEPARD benefitem na celý život.

Genetická vyšetření jsou časově náročná především s ohledem na složitost vyhodnocení prováděných testů. Výsledky testů GEPARD budou k dispozici do tří měsíců od doručení vzorku krve do laboratoře. Výsledky budou předány prostřednictvím lékařů v IVF centrech, případně v genetických ambulancích SPADIA.

GEPARD (genetická analýza závažných dědičných onemocnění) je vyšetření, které analyzuje geny spojené se vznikem 35 závažných onemocnění, která se mohou častěji vyskytovat i v naší populaci.

Genetická analýza je určena pro:

- klienty IVF center, kteří jsou při léčbě neplodnosti odkázáni na příjem darované pohlavní buňky. Naším testem lze vybrat vhodného dárce z pohledu vzniku genetických onemocnění;
- budoucí rodiče, kteří jsou vzdáleně příbuzní;
- páry, kdy měl alespoň jeden z partnerů v rodině výskyt některého z vyšetřovaných genetických onemocnění;
- každého, kdo má zájem o zdraví svých budoucích dětí.

Cena jednoho genetického vyšetření je 16 000 Kč.

Celková cena pro páry činí 29 000 Kč.

GEPARD vyšetřuje

Cystická fibróza (CF)

je chronické onemocnění s opakovanými záněty dolních dýchacích cest (zejména plic) a nedostatečnou funkcí slinivky. Takovéto osoby velmi špatně prospívají a vyžadují trvalou speciální léčbu. Muži jsou neplodní. Celková kvalita a délka života jsou výrazně omezené.

Spinální muskulární atrofie (SMA)

je neurologické onemocnění, kdy v důsledku poruchy v míše dochází k výraznému ochabnutí svalů. Toto onemocnění je v současnosti nevyléčitelné. Jeho nejtěžší forma (SMA 0) se může projevit již před porodem a k úmrtí dítěte dochází průměrně do šesti měsíců od porodu.

Wilsonova nemoc

U tohoto onemocnění dochází k hromadění mědi v těle. To vede k závažnému poškození jater, někdy až k jejich selhání nebo různě závažným neurologickým potížím.

Geneticky podmíněná hluchota

Dědičné formy sluchového postižení se vyskytují nejméně u jednoho z tisíce narozených dětí. Až třetina všech genetických poruch sluchu je v důsledku poruchy bílkoviny zvané connexin 26 (Cx26). Porušený Cx26 je příčinou těžké formy hluchoty, která se projeví hned v prvním roce dítěte. Další častější příčinou dědičné poruchy sluchu je Usherův syndrom, který vede k poškození sluchu a zraku (retinitis pigmentosa), někdy ještě k poruše rovnováhy.

Dědičné zvýšení hladiny cholesterolu

Zvýšený cholesterol se ukládá ve stěnách cév, dochází ke změně vlastností a poruše funkce cév - zvyšuje se riziko infarktu srdce a dalších srdečně-cévních onemocnění. Nejčastější příčinou dědičně zvýšeného cholesterolu je porucha zpracovávání „špatného“ cholesterolu – porucha LDL receptoru nebo Apolipoproteinu B-100. Riziko výskytu některé z těchto forem dědičně vysokého cholesterolu je pro děti nemocné osoby teoreticky až 50%.

Smith-Lemli-Opitz syndrom

Děti s tímto onemocněním jsou závažně mentálně zpozdilé, mají malou hlavičku, srostlé prsty na nohou. Často dochází k poruše růstu, která se projeví ještě před narozením. Děti s tímto syndromem mají ještě další tělesné odchylky a potíže.

Dědičné formy trombofilie

vedou ke zvýšené srážlivosti krve. Lidé s trombofilií mají zvýšené riziko ucpání hlubokých žil na dolních končetinách. Tyto sraženiny – vřetky – mohou způsobit plicní embolii. U žen v plodném věku je také zvýšené riziko opakovaných samovolných časných potratů.

Nejvýznamnější příčinou takovýchto trombofilií je mutace FV Leiden a mutace FII.

Fenylketonurie

je onemocnění, které u dětí vede k hromadění aminokyseliny fenylalaninu v těle, což postupně poškozuje jejich mozek. Neléčené děti postupně zaostávají v duševním vývoji, rozvine se u nich středně těžká až těžká mentální retardace.

Syndrom fragilního chromosomu X, typu A

je nejčastější genetickou příčinou duševního zpozdění (mentální retardace) u chlapců. Matky přenašečky mají pouze výjimečně lehké mentální potíže, v některých případech ale mohou mít poruchy plodnosti. Částečné narušení genu pro FRAXA se může později projevit i u jinak zdravých mužů a to třesem a poruchou rovnováhy přibližně kolem padesáti let věku.

Mužská neplodnost

Na chromosomu Y je oblast nazvaná DAZ (nebo i AZF), která je velmi důležitá pro správnou tvorbu spermií. Částečná nebo úplná ztráta oblasti DAZ vede k poruše mužské plodnosti – u těchto mužů se pak nachází velmi nízký počet spermií. Se ztrátou oblasti DAZ je spojeno přibližně 13% případů mužské neplodnosti. Další příčinou mužské neplodnosti může být mírná forma cystické fibrózy.

MCAD a LCHAD

jsou choroby, kdy tělo nedostatečně zpracovává mastné kyseliny se středně dlouhým nebo dlouhým řetězcem. K projevům onemocnění dochází v kojeneckém věku, kdy se v době hladovění vyskytuje život ohrožující hypoglykemie (nízké hladiny cukru v krvi).

Leucinóza (nemoc javorového sirupu)

vede k hromadění aminokyseliny s rozvětveným řetězcem (leucin, izoleucin a valin) v těle. Nejtěžší forma se projevuje časně po porodu, a pokud se rychle neléčí, dítě může zemřít přibližně do jednoho týdne od narození.

Deficit biotinidázy

se projeví nedostatkem vitamínu H v těle. Toto vede k poruchám svalového napětí, křečím, poruchám vědomí a rovnováhy nebo až k postižení intelektu. Také se mohou vyskytovat kožní potíže.

Receptor pro hormon FSH (FSHR)

FSH hormon ovlivňuje pohlavní žlázy. Jedna genetická odchylka vede k tomu, že některé osoby jsou na FSH citlivější, jiné naopak méně citlivé.

Toto je nutné zohlednit při výběru správné dávky hormonů při léčbě neplodnosti.

Deficit karnitinpalmitoyltransferázy, typ II (CPT2)

vede k nízké toleranci námahy a svalové slabosti – zejména při zvýšené námaze, stresu, prochlazení, hladovění. Onemocnění může vyústit v selhání ledvin či dechovou nedostatečnost. Novorozenecká forma je spojena s vysokou úmrtností.

Hemofilie typ C

vede ke zvýšené krvácivosti, jak u mužů, tak u žen. Onemocnění má různý průběh a nejčastěji se projevuje prodlouženým krvácením při poranění, častým nebo těžkým krvácením z nosu apod.

Riley-Day syndrom

vede k postupnému zhoršování stavu nervového systému se širokou škálou příznaků, mezi kterými jsou nejčastější: porucha trávení se záchvatovým zvracením, opakované záněty plic, pozměňená citlivost na bolest a vnímání teploty, nestabilita srdečně–cévního systému a oční projevy (zejména poruchy funkce duhovky). Průměrná délka života je snížena.

Walker-Warburgův syndrom a další FKTN dystrofie

jedná se o několik nemocí postihujících zejména svaly. Nejtěžší formou je tzv. Walker-Warburgův syndrom, u kterého se potíže projevují po porodu nebo v časném dětství a k úmrtí dochází obvykle do tří let věku. Mezi projevy tohoto onemocnění patří závažná svalová hypotonie (snížení svalového napětí), která se postupně zhoršuje, dále zmenšení svalové hmoty a postižení mozku.

Glutarová acidurie I. typu

U tohoto onemocnění dochází k hromadění aminokyseliny lysinu a tryptofanu, což vede k toxickému poškození mozku.

Canavanova nemoc

je neléčitelné onemocnění, u kterého dochází k závažnému poškození bílé hmoty mozku a míchy. Většina dětí umírá přibližně do 10 let věku.

Vrozená porucha glykosylace (CDG) typ Ia

vede k mnohočetným poruchám v těle. Těžká forma se projeví závažnými neurologickými potížemi, neprospíváním, poruchou růstu, poruchou srážení krve, onemocněním jater a trávicího traktu – asi 20% takovýchto dětí zemře v průběhu prvního roku života.

Familiární středozevní (středomořská) horečka

je dědičné zánětlivé onemocnění, které se objevuje v záchvatech. Pacienti mají často horečku bez jiných potíží nebo další potíže jako bolesti břicha či kloubů, záněty pobřišnice, pohrudnice a někdy i osrdečníku a mozkových blan. U mužů se mohou objevit záněty varlat. Nejzávažnější komplikací je selhání ledvin.

Fanconiho anemie (FA), skupina C

vede k rozsáhlé poruše krvetvorby. U pacientů se dále objevuje porucha růstu, mikrocefalie (malý obvod hlavy), skolióza a abnormality horních končetin, mentální opoždění, poruchy pohlavního zrání a imunity.

Skupina střádavých onemocnění (Gaucherova nemoc, von Gierkeho nemoc, Pompeho choroba, Andersenova choroba, mukolipidóza typ IV, Tay-Sachsova choroba)

V důsledku genetické chyby se u pacientů hromadí různé látky, které často vedou k problémům neurologickým a jaterním, k opoždění puberty, k poruše tělesného a duševního vývoje a degeneraci nervového systému. Jednotlivá onemocnění mohou mít velkou variabilitu – od mírných forem až po velmi závažné vedoucí ke smrti v časném dětském věku.