



Magazín TV medicína

Vysíláno 20. 4. 2023

- Revírní bratrská pojišťovna
- Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Genetické testy mohou předejít onemocnění vašeho dítěte

Tomáš Tikal, TV Polar: Dobrý den, hostem magazínu TV Medicína Speciál je tentokrát paní doktorka Kateřina Kyselová, expertka na genetiku a také vedoucí genetička Centra lékařské genetiky Spadia. Dobrý den, vítám Vás.

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Dobrý den.

Tomáš Tikal, TV Polar: Ještě než si budeme o genetice povídat, podíváme se na úvodní příspěvek. Poprosím režii.

Tomáš Tikal, TV Polar: Geny213, pod tímto názvem se skrývá nový preventivní program, který má u budoucích rodičů ve věku od osmnácti do čtyřiceti devíti let prostřednictvím genetického testu včas odhalit možná dědičná onemocnění jejich dětí ještě před plánovaným otěhotněním partnerky. Test je konkrétně zaměřen na vyšetření nejčastějších mutací v pěti genech. Jedná se o čtyři dědičné nemoci, cystickou fibrózu, spinální svalovou atrofii, nejčastější typ vrozené hluchoty, fenylketonurie a rovněž jednu nemoc X chromozomu přenášenou ženami na potomky mužského pohlaví. Cílem projektu je snížit riziko onemocnění novorozenců dědičnou chorobou na minimum, a to zejména v případech, kdy se v rodinách budoucích rodičů některé z těchto onemocnění již vyskytlo, anebo naopak o svých blízkých například z důvodu adopce nic nevědí. Testy rovněž mohou odhalit i vzdálenou příbuznost. Genetický test se bude provádět dvěma základními způsoby. Jednak pomocí domácí samoodběrové sady, následné analýzy v laboratoři a online konzultace výsledků s lékařem. Druhou variantou je, že zájemci přímo navštíví odborné pracoviště, kde si nechají odebrat vzorek krve. Vše ostatní pak budou přímo konzultovat a řešit s odborníky na genetiku.

Tomáš Tikal, TV Polar: Paní doktorko, jak se může přihodit, že dva zdraví lidé mají spolu nemocné dítě?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Existuje více příčin narození dítěte s nějakou vývojovou vadou. Některé mohou vznikat zcela spontánně a náhodně. Nicméně některými můžeme být tzv. zdravými přenašeči. Těmto chorobám se říká recesivní.

Tomáš Tikal, TV Polar: Víím, že je to například cystická fibróza. Můžete nám popsat, co je to za nemoc, prosím?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: To je onemocnění hlavně plic a trávicího systému. Ty děti mají problémy s hlenem v plicích, musí mít pravidelné inhalace, rehabilitace. Mají problémy s trávením.

Tomáš Tikal, TV Polar: Pak je to spinální svalová atrofie. To je co?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Toto onemocnění je onemocnění nervů, které zásobují svaly, tzv. motoneuron. Tyto děti mají problémy s chůzí, víceméně ochablosti svalů. Nakonec mohou mít potíže s polykáním a bohužel až potom i s dýcháním.

Tomáš Tikal, TV Polar: Pak je to také nejčastější typ vrozené hluchoty.

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Hluchotu by si člověk uměl představit. Jsou to děti, které jsou od narození neslyšící.

Tomáš Tikal, TV Polar: A fenylketonurie?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Fenylketonurie patří mezi metabolické poruchy. Je to porucha zpracování fenylalaninu, který se nesprávně zpracovává, ukládá se potom následně v mozku a poškozují vyvíjející se mozek. Tato choroba může způsobit až nevratné poškození mozku, takže s nějakou mentální možnou mentální retardací.

Tomáš Tikal, TV Polar: Pak je to ještě je jedna nemoc, X chromozomu.

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Tato choroba, kterou myslíte, se jmenuje přesně syndrom fragilního X a je to druhá nejčastější příčina mentální retardace u mužů. Ženy mohou být tzv. zdravé přenašečky a mohou trpět pouze třeba nějakou poruchou plodnosti. Nicméně na nich tato choroba právě není patrná, ale mohou mít padesát procent mentálně postižených chlapců.

Tomáš Tikal, TV Polar: Které z těch nemocí jsou nejčastější?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Nejčastější je cystická fibróza z těchto recesivní chorob. Je to i proto, že každý dvacátý pátý člověk jsme tzv. zdravým přenašečem.

Tomáš Tikal, TV Polar: Teď jsme diváky trochu vystrčili, pojďme jim říct, jak předejít těmto těžkým onemocněním. Jestli se to dá zjistit včas a nějakým způsobem to riziko omezit.

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: V současné době bohužel zatím můžeme vyšetřovat pouze ve chvíli, kdy ten potomek je již na světě. Takže v tuhle chvíli většinou byla diagnóza a následně jsme rodičům řekli, že jsou oba dva zdraví přenašeči. Nicméně v současné době lze už udělat vyšetření dopředu před početím a zjistit, jestli člověk nese poškozenou kopii, jestli ji má skrytě ve své DNA a i potom následně zjistit, co mohl předat tomu svému potomkovi.

Tomáš Tikal, TV Polar: Jak tedy můžeme co nejvíce snížit riziko, že se nám narodí dítě s některou z těchto chorob? Co pro to mohu udělat?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Úplně nejlepší bude, když kontaktujete nějakého klinického genetika nebo nějakou laboratoř genetiky, které provádějí testy na tady tato onemocnění. Těchto testů je více druhů, některé vyšetřují pouze základní, některé jich vyšetřují více těch chorob, záleží na tom, který si potom člověk vybere.

Tomáš Tikal, TV Polar: Rozjel se projekt Geny213, který by měl pomoci s osvětou v této problematice. Tak jakým způsobem probíhá a jak se mohou lidé do něj zapojit?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Tento projekt zahájila RBP zdravotní pojišťovna, která je ochotná přispívat klientům na vyšetření těchto skrytých přenašečství. My jsme rádi, protože toto vyšetření není běžně hrazeno z veřejného zdravotního pojištění, tím pádem klienti si za něj musí platit a v případě příspěvku, který od RBP zdravotní pojišťovny je, je možno tu cenu velmi intenzivně snížit.

Tomáš Tikal, TV Polar: Napadá mě ještě otázka, jakým způsobem ten odběr probíhá? Předpokládám, že je to normální odběr krve a rozbor.

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Většinou se jedná o odběr krve běžný, kdy tomu klientovi se odebere pár mililitrů normální běžné krve s žíly a ta se potom odešle do laboratoře, kde se zpracovává. Právě podle toho, co si ten klient vybere za vyšetření, ta se mu provedou.

Tomáš Tikal, TV Polar: Co se děje po výsledcích testů, když nedejbože nedopadnou dobře?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Tam když zjistíme, že je pouze jeden z rodiny přenašeč a ten druhý z partnerů není, můžeme říct, že

existuje sice nějaké tzv. reziduální riziko, to znamená nějaké minimální riziko, že by se mohlo narodit dítě s touto vadou, nicméně je opravdu víceméně zanedbatelné. V případě, že se ale potkají dva přenašeči, to riziko už je vyšší, protože mohou dát oba dva každý si tu svoji poškozenou kopii a tím pádem to riziko se zvyšuje až na 25 %.

Tomáš Tikal, TV Polar: A jak se to tedy řeší?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Dá se to vyřešit dvěma způsoby. Buď v průběhu těhotenství, anebo ještě před početím, což je samozřejmě lepší pro tu ženu i pro tu rodinu, protože my umíme vyšetřit embryo za použití asistované reprodukce. Umíme vyšetřit embryo, abychom zjistili, co přesně zdědilo, jestli má ty obě kopie poškozené a bylo by nemocné, anebo bude zdravé. To embryo, které má obě kopie poškozené, se potom nezavádí.

Tomáš Tikal, TV Polar: Je tedy tento projekt vhodný pro ty, kteří plánují děti, anebo pro všechny? Jak to je?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Je to víceméně vhodné pro všechny, i pro ty, kteří už doma děti mají, protože se může stát, že poprvé se ti dva přenašeči trefili správně, ale bohužel potom podruhé už mohou mít zase postiženého potomka. Takže opravdu pro kohokoli, kdo plánuje rodinu, je to možné. Je to i lepší třeba pro děti z adoptovaných rodin, protože ty vůbec nemají možnost zjistit, co se u nich v rodině vyskytlo. Nemají ty možnosti se nějakým způsobem s rodinami kontaktovat a tím pádem mohou být právě i vyšetřeny teď.

Tomáš Tikal, TV Polar: Je to informace na celý život, předpokládám?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Ano, DNA neměníme, takže tato informace vám zůstává. Je to vlastně investice, která se nemusí opakovat.

Tomáš Tikal, TV Polar: Zmiňovali jsme, že jste ráda za spolupráci s firmou RBP ZP. Zažila jste jako genetička něco takového, s čím byste třeba byla spokojena, kdyby ten projekt přinesl? Nevím, sto tisíc, deset tisíc vyšetřených, nově příchozích?

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Já jako genetik bych byla moc ráda, kdybych nemusela sdělovat lidem diagnózu u jejich potomků, u čerstvě narozených dětí, kdy jim buď po novorozeneckém screeningu, nebo i proto, že přijdou, protože se dítě nevyvíjí tak, jak by mělo a zjistíme tady tuhle chorobu. Takže za mě je to hrozně dobře, že se tady tahle problematika bude dostávat do podvědomí lidí a jsem ráda,

že nebudeme muset těm zdravým přenašečů, těm rodinám zdravých přenašečů právě sdělovat to, že by tak měli takto postiženého potomka.

Tomáš Tikal, TV Polar: Fajn paní doktoro, děkuji moc za rozhovor. Mějte se hezky a někdy příště si třeba řekneme, jak celý ten projekt probíhá. Mějte se, na shledanou.

Kateřina Kyselová, vedoucí genetička, Centrum lékařské genetiky SPADIA: Děkuji za pozvání. Na shledanou.

Redakčně upraveno / zkráceno.

213 zdravotní
RBP pojišťovna

