



GEPARD

SPADIA

GENETICKÁ ANALÝZA
ZÁVAŽNÝCH DĚDIČNÝCH
ONEMOCNĚNÍ



CO DOKÁŽE ODHALIT?

Cystická fibróza (CF) - je chronické onemocnění, které postihuje zejména dýchací a trávicí systém. Takovéto osoby velmi špatně prospívají a vyžadují celoživotní speciální léčbu. Muži jsou neplodní. Celková kvalita a délka života jsou výrazně omezené.

Spinální muskulární atrofie (SMA) - je onemocnění projevující se degenerací nervových buněk, kdy dochází k výraznému ochabnutí svalů, které může vést k paralýze a selhávání základních životních funkcí. Nejtěžší formy se projeví u dětí krátce po narození a onemocnění je nevyléčitelné.

Geneticky podmíněná hluchota - až třetina všech genetických poruch sluchu je způsobený mutací v genu GJB2. Mutace v tomto genu je příčinou těžké nesyndromové formy hluchoty, která se projeví již v prvním roce života.

Fenylketonurie - je onemocnění, kdy u dětí dochází k hromadění aminokyseliny fenylalaninu v těle, což postupně poškozuje jejich mozek. Neléčené děti postupně zaostávají v duševním vývoji, rozvíjí se u nich středně těžká až těžká mentální retardace.

Smith-Lemli-Opitz syndrom - jedná se o poruchu metabolismu cholesterolu. Děti s tímto onemocněním jsou závažně mentálně zaostalé a mají další tělesné odchylky a potíže. Často dochází k poruše růstu, která se projeví ještě před narozením.

Syndrom fragilního chromosomu X, typu A - je druhou nejčastější genetickou příčinou mentální retardace u chlapců. Ženy, nosičky premutace nemají většinou žádné příznaky, v některých případech ale mohou mít poruchu plodnosti.

Dědičné formy trombofilie - vedou ke zvýšené srážlivosti krve. Lidé s trombofilií mají zvýšené riziko rozvoje hluboké žilní trombózy a také plicní embolie. U žen v plodném věku je také zvýšené riziko opakovaných samovolných časných potratů. Mezi nejčastější trombofilie patří mutace FV Leiden a mutace FII.

Syndromové poruchy sluchu – dědičné poruchy sluchu mohou být součástí syndromů, např. **Usherův nebo Pendredův syndrom**. U Usherova syndromu může být kromě poruchy sluchu přítomna porucha zraku (retinitis pigmentosa) a rovnováhy.

Retinitis pigmentosa – jedná se o poruchu zraku způsobenou onemocněním sítnice. Příčiny vzniku mohou být různé, většinou se ale jedná o dědičné onemocnění.

Okulokutánní albinismus – jedná se o skupinu chorob, u kterých je snížený výskyt pigmentu ve vlasech, kůži a očích. Tito jedinci mají poruchu zraku, někdy i výraznou. Existuje více typů albinismu.

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

MCAD je choroba, kdy tělo nedostatečně zpracovává mastné kyseliny se středně dlouhým řetězcem. K projevům onemocnění dochází v kojeneckém věku, kdy se v době hladovění vyskytuje život ohrožující hypoglykémie (nízké hladiny cukru v krvi).

Vrozená porucha glykosylace (CDG) typ Ia - vede k mnohočetným poruchám v těle. Těžká forma se projevuje závažnými neurologickými potížemi, neprospíváním, poruchou růstu, poruchou srážení krve, onemocněním jater a trávicího traktu – asi 20 % takovýchto dětí zemře v průběhu prvního roku života.

Deficit karnitin-palmitoyl-transferázy, typ II (CPT2) vede k nízké toleranci námahy a svalovou slabostí, zejména při zvýšené námaze, stresu, prochlazení, hladovění. Onemocnění může vyústit v selhání ledvin či dechovou nedostatečnost. Novorozenecká forma je spojena s vysokou úmrtností.

Deficit biotinidázy – se projevuje nedostatkem vitamínu H v těle. Toto vede k poruchám svalového napětí, křečím, poruchám vědomí a rovnováhy nebo až k poškození intelektu.

Deficit galaktokinázy – jedná se o poruchu zpracování galaktózy, kdy díky nedostatku enzymu galaktokinázy se v těle hromadí galaktikol. Ten se pak usazuje v čočce a způsobí šedý zákal, který vede až ke slepotě. Prevencí slepoty je přísná dieta.

Skupina střeďavých nemocí (Gaucherova nemoc, von Gierkeho nemoc, Pompeho choroba, Andersenova choroba, 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 k úmrtí v časném dětském věku.

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

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).

Kongenitální myastenický syndrom (typ 4A, 4B a 4C) – jedná se o vrozenou poruchu přenosu nervového vzruchu ve sval. Projevuje časnou svalovou slabostí, která se časem zhoršuje.

Charcot-Marie-Tooth syndrom typ 4D – patří mezi periferní neuropatie. Tento typ choroby se projevuje již od dětství narůstající slabostí svalů končetin a jejich atrofií, deformitami chodidel a v dospělosti i ztrátou sluchu až hluchotou.

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.

Meckel-Gruberův syndrom – patří mezi ciliopatie, což jsou poruchy vývoje plodu, způsobené špatnou funkcí řasinek. K základním příznakům patří závažné poruchy vývoje mozku, ledvin a jater, event. přítomnost nadpočetných prstů. Mohou být přítomny i další vady, například srdeční, rozštěpové vady obličeje a poruchy vývoje genitálu.

Hydrolethalus syndrom – je další ciliopatií. Opět se jedná o poruchu vývoje mozku a centrálního nervového systému. Jsou patrné změny obličeje včetně rozštěpových vad obličeje, nadpočetné prsty, vrozené vady srdce a plic.

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.

Kongenitální amegakaryocytární trombocytopenie – je vrozená nízká hladina krevních destiček projevující se již od narození zvýšeným krvácením, zejména

podkožním, do zažívacího traktu, plic či mozku. Při závažné formě může dojít až k selhání funkce kostní dřeně. Léčbou jsou opakované krevní transfuze a transplantace kostní dřeně.

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. Toho lze využít k zohlednění dávkování hormonů při léčbě neplodnosti.

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.

Dědičné zvýšení cholesterolu - zvýšený cholesterol se ukládá ve stěnách cév, dochází ke změně vlastnosti a poruše funkce cév - zvyšuje se riziko infarktu srdce a dalších kardiovaskulárních onemocnění. Test vyšetřuje nejčastější mutaci genu pro Apolipoprotein B-100.