

Zájem o genetickou analýzu závažných dědičných onemocnění roste. Nově přispívá párům, kteří plánují početí, zdravotní pojišťovna ČPZP

Oba budoucí rodiče mohou být skrytými přenašeči genetické nemoci, a tím pádem existuje riziko, že se narodí nemocné dítě. Recessivně dědičná onemocnění nejsou SICE příliš častá, ale zásadně ovlivní celý život dítěte i rodiny. Genetický test GEPARD, který provádíme v naší laboratoři SPADIA LAB, odhalí až 35 závažných dědičných onemocnění. Od letošního roku na genetickou analýzu přispívá svým pojištěncům, kteří plánují početí, Česká průmyslová zdravotní pojišťovna (ČPZP).

Některým závažným vrozeným onemocněním lze předejít včasným testováním. „Vzhledem k tomu, že je zhruba každý pětadvacátý člověk zdravým přenašečem cystické fibrózy a každý třicátý člověk zdravým přenašečem hluchoty, tak má testování určitě smysl. Testování je vhodné i pro páry, kterým se již narodily zdravé děti. Nikdy totiž nevíme, co a jak příroda geneticky rozdělí, takže i dvěma přenašečům recesivní poruchy se nejdříve mohou narodit děti zdravé, nemocí může být postižen až několikátý potomek,“ apeluje **vedoucí genetička Centra lékařské genetiky SPADIA MUDr. Kateřina Kyselová**.

Analýzu celých genů provádíme v laboratoři SPADIA LAB už od roku 2019. Nabízíme testy GEPARD Moje geny zahrnující základní genetickou analýzu a GEPARD COMPLETE s detekcí na 35 recesivních onemocnění. Centrum lékařské genetiky SPADIA LAB disponuje týmem lékařských genetiků, kteří poskytují nejen lékařské konzultace, ale interpretují klientům výsledky.

„Je důležité, aby výsledkům lidé správně porozuměli a v případě potřeby měli možnost svou situaci probrat s lékařem a najít vhodná řešení. I s rizikem závažného vrozeného onemocnění, které by postihlo jejich dítě, umíme pracovat. Budoucí rodiče mohou podstoupit mimotělní oplodnění. My pak vyšetříme embryo, a zjistíme-li, že je zdravé, máme vyhráno. Není třeba žádné další testování na tyto choroby, ženu čeká úplně běžné těhotenství,“ uvedla **vedoucí genetička Centra lékařské genetiky SPADIA MUDr. Kateřina Kyselová**.

Genetická analýza závažných dědičných onemocnění je vhodná pro ty, kteří mají v rodině přímý i vzdálený výskyt některé z 35 recesivně závažných genetických nemocí jako například vrozenou hluchotu, cystickou fibrózu, spinální muskulární atrofii nebo fenylketonurii, jsou vzdáleně příbuzní nebo nevědí nic o výskytu těchto chorob v rodině, zejména v případě adopce. Počet zájemců o testování každým rokem stoupá. Loni proběhla úspěšná kampaň ve spolupráci se zdravotní pojišťovnou RBP, která jako první v ČR finančně začala přispívat svým pojištěncům v rámci preventivního programu Moje geny 213 na vyšetření GEPARD v laboratoři SPADIA LAB a pokračuje v této podpoře i v roce letošním.

Simona Součková, tisková mluvčí SPADIA LAB

Více informací najdete na: <https://www.spadia.cz/verejnost/vysetreni/gepard-geneticka-analyza-zavaznych-dedicnych-onemocneni/>.

Nebo si poslechněte rozhovory: <https://www.spadia.cz/verejnost/clanky/2023/podcast-o-krok-napred-zdravi-vasich-deti/>, <https://www.spadia.cz/verejnost/clanky/2023/geneticke-testy-mohou-predejiti-onemocneni-vaseho-ditete/>