



# Prekoncepční genetické vyšetření Carrier screening

Moderní a zodpovědný přístup k plánovanému rodičovství.



# Prekoncepční genetické vyšetření Carrier screening

Moderní a zodpovědný přístup k plánovanému rodičovství.





# Prekoncepční genetické vyšetření Carrier screening

Moderní a zodpovědný přístup k plánovanému rodičovství.

## Co je prekoncepční genetické vyšetření?

Prekoncepční vyšetření je soubor genetických testů, které jsou provedeny u budoucích rodičů v době plánování gravidity, tedy před početím dítěte (konceptí). Cílem těchto vyšetření je snížit riziko narození dítěte postiženého vážnou genetickou chorobou.

## Je prekoncepční vyšetření vhodné pro pár, který nemá žádného příbuzného s genetickým onemocněním?

Ano, tento typ vyšetření je určen zejména pro páry bez známého rodinného zatížení genetickými chorobami. Prováděné analýzy jsou totiž zaměřeny na odhalení takových genetických predispozic, jejichž nosičství se neprojeví žádnými obtížemi. Predispozice jsou pak předávány skrytě potomkům a mohou vést k narození těžce postiženého potomka i v rodinách bez (dosud) rozpoznané genetické zátěže.

## Je vhodné provést prekoncepční vyšetření i u párů, v jejichž rodině bylo nějaké genetické onemocnění prokázáno?

U párů, které genetické onemocnění v rodině mají a je rozpoznána jeho příčina, je základním vyšetřením vždy test cílený na dané onemocnění. Vyšetření skrytých predispozic pro jiné genetické poruchy však může být provedeno také, a je vždy doporučeno.

## Jaké typy genetických onemocnění jsou v rámci prekoncepčních testů vyšetřeny?

Vyšetřeno je přenašečství predispozic (mutací) pro nejčastější tzv. **monogenní onemocnění**, tedy onemocnění způsobená poruchou v jednom genu. Jedná se buď o autosomálně recesivní onemocnění, kde postižení dítěte je způsobeno zděděním mutací ve stejném genu od obou rodičů (skrytých zdravých přenašečů) nebo o X-vázaná onemocnění, kde matka (skrytá zdravá přenašečka) předá mutovaný gen na pohlavním chromosomu X postiženému synovi.

Součástí prekoncepčního vyšetření je i **analýza karyotypu** (chromosomů). Vyšetření karyotypu může odhalit skryté nosičství chromosomové přestavby, které je spojeno s rizikem vzniku chromosomově nevyvážených gamet (vajíček nebo spermií). Důsledkem jsou pak opakované potraty či narození postiženého dítěte.

## Kontakty

Parková 1254/11a Plzeň - Černice  
+420 377 241 529, +420 377 452 322  
recepce@genetika-plzen.cz  
[www.genetika-plzen.cz](http://www.genetika-plzen.cz)

## Jaká konkrétní dědičná onemocnění jsou součástí prekoncepčního testu?

Genetika Plzeň nabízí prekoncepční vyšetření ve dvou variantách. Obě zahrnují **vyšetření karyotypu** a liší se v počtu vyšetřených monogenních onemocnění:

### 1. Základní prekoncepční test:

Detekce přenašečství mutací pro nejčastější **3 autosomálně recesivní monogenní onemocnění** v české populaci, resp. ve střední Evropě: **cystickou fibrózu, spinální muskulární atrofii a nesyndromovou hluchotu (v důsledku mutace genu GJB2).**

Vyšetření je zcela hrazeno ZP.

### 2. Rozšířený prekoncepční test - Carrier screening:

Screening přenašečství pro **128 autosomálně recesivně dědičných a 23 X-vázaných monogenních chorob**. Vyšetření cílí na nejčastěji se vyskytující recesivní choroby ve všech světových etnikách, např.: **cystickou fibrózu, spinální muskulární atrofii, nesyndromovou hluchotu (s mutací genu GJB2), alfa a beta thalasemie, srpkovitou anémii, fenylketonurii, albinismus typu 1** a další (pro kompletní seznam onemocnění a genů viz [www.genetika-plzen.cz](http://www.genetika-plzen.cz)). Vyšetření je provedeno nejmodernější laboratorní metodikou – sekvenováním nové generace (NGS), které jako první technologie umožňuje analýzu mnoha genů zároveň.

Do testu jsou zahrnuty i **genové varianty**, které mohou souviset s **poruchami reprodukce**, včetně vrozených trombofilních stavů. Výsledky této analýzy mají nejen diagnostický význam, ale přispívají i k individualizaci případné léčby neplodnosti metodami asistované reprodukce.

Vyšetření je částečně hrazeno ZP s doplatkem 3.500,- Kč/osobu.