

Rozšířené testování nosičství dědičných chorob v prekoncepční péči

Jan Diblík, Martina Bittóová, Filip Zembol, Lenka Dohnalová, Zuzana Vilímová, Michala Hrabíková, Romana Vlčková, Inna Soldátová, Monika Koudová, David Stejskal

GENNET, s.r.o.

Úvod: Základem prekoncepční péče je vyšetření nosičství recesivních chorob a dalších rizikových faktorů.

Cíle: Cílem práce je vyhodnocení zkušeností s rozšířeným testováním nosičství dědičných chorob ke stanovení reprodukčních rizik v prekoncepční péči.

Metodika: CarrierTest pomocí masivně paralelního sekvenování analyzuje přítomnost mutací v 80 genech asociovaných s recesivními onemocněními spolu s rizikovými faktory neplodnosti, těhotenských ztrát a komplikací při léčbě metodami asistované reprodukce.

Výsledky: Celkem bylo vyšetřeno 30463 osob. Nosičství alespoň jedné mutace v některém z v 67 genů asociovaných s autosomálně recesivně (AR) onemocněními bylo prokázáno u 38,9 % osob. Nejčastěji se jedná nálezy v genech HFE, MEFV, GJB2, SMN1, CYP21A2, SERPINA1, CFTR a DHCR7. Při analýze výsledků 9972 párů s poruchami plodnosti nebo jinak rizikovou anamnézou bylo zjištěno riziko AR onemocnění u 1,59 % párů. Riziko komplikací gravidity v důsledku dědičné trombofilie u ženy bylo prokázáno u 10,4 % párů a v důsledku nosičství haplotypu M2 genu ANXA5 u 3,53 % párů. Mikrodelece chromosomu Y asociované s mužskou neplodností byly detekovány u 0,72 % mužů.

Závěr: Zavedením CarrierTestu jsme významně rozšířili spektrum testovaných závažných chorob a rizikových faktorů a tím poskytli vyšetřovaným párům možnost prevence důsledků jejich nosičství.