

Komentář: Preimplantační genetická diagnostika

Commentary: Preimplantation Genetic Diagnosis

doc. MUDr. Alice Baxová, CSc.¹, prof. MUDr. Pavel Martásek, DrSc.²

¹ Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LFUK a VFN Praha

² Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF a VFN Praha

In vitro fertilizace (IVF) je nová a účinná léčba sterility u párů s poruchou plodnosti. V souvislosti s IVF se vyvinula nová genetická metoda – preimplantační genetická diagnostika (PGD), která umožňuje zabránit přenosu závažného genetického onemocnění na potomstvo u párů s vysokým genetickým rizikem.

V Evropě existuje velký počet center, která už běžně nabízí PGD. K základním indikacím PGD patří monogenně podmíněná onemocnění, chromozomové abe- race, stanovení a výběr pohlaví v případě X-vázaných monogenních onemocnění. V nabídce PGD jsou také monogenně podmíněná onemocnění s pozdější manifestací klinických symptomů jako je Huntingtonova choroba, některá jiná neurodegenerativní onemocnění anebo početné hereditární nádorové syndromy. Jde o skupinu geneticky podmíněných onemocnění, u kterých

pohled na možnost prenatální diagnostiky s ukončením gravidity v případě přenosu patologického genu není jednoznačný jak na straně odborníků, tak na straně rodin. Nespornou výhodou PGD je, že diagnostika probíhá preimplantačně a může být alternativou pro páry s rizikem právě hereditárních nádorových syndromů, pro které je ukončení gravidity eticky nepřijatelné.

Podmínkou PGD je genetická konzultace na pracovišti klinické genetiky, event. přímo v centrech asistované reprodukce, která musí být poskytnuta kvalifikovaným klinickým genetikem. Genetická konzultace je nutná před zahájením plánované PGD. Klinický genetik poskytne informaci o genetické podstatě onemocnění, o výši rizika, o možné variabilitě klinických symptomů a event. možné léčbě, pokud je dostupná. Konzultace by měla obsahovat informaci

o základních principech asistované reprodukce a o potenciálních genetických rizicích IVF (rizika chromozomových abe- rací, rizika vývojových vad). Velmi důležitou informací je spolehlivost genetického testování a možná rizika falešně negativních výsledků a možnost neúspěšnosti transferu. Důležitou informací pro rodinu je doporučení ověření výsledku preimplantační diagnostiky invazivním vyšetřením v průběhu gravidity. Konzultace má být poskytnuta nedirektivně a měla by obsahovat alternativy k PGD v podobě prenatální diagnostiky z choriových klků, event. z amniocytů po 16. týdnu gravidity.

PGD monogenně podmíněných onemocnění s pozdější manifestací klinických symptomů a neúplnou penetrancí se jeví u řady vyšetřovaných jako eticky přijatelnější metoda u časně prenatální diagnostiky.