

Komentář: Preimplantační genetická diagnostika

Commentary: Preimplantation Genetic Diagnosis

prof. MUDr Petr Goetz, CSc.

Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LFUK a FN Motol, Praha

Nádorová onemocnění zauímají v rozvinutých státech druhé místo příčin smrti. Vysoká efektivita preventivních i terapeutických přístupů u kardiovaskulárních onemocnění, které dosud zauímají první místo příčin smrti, podmiňuje předpoklad, že se během několika let na prvé místo posunou onemocnění nádorová. Proto se výzkumné i klinické aktivity intenzivně zaměřují na tuto skupinu onemocnění.

Hereditární maligní onemocnění, dle současného stavu poznání, představují minimálně 5 % všech malignit. Jedná se o skupinu tzv. nádorových rodin, kde se dědí predisponující alely genů, v důsledku čehož se v rodinách kumulují různé nádory v několika generacích, zpravidla

u mladších jedinců. Spektrum maligních onemocnění závisí na druhu predisponující mutované alely (*APC*, mutátorové geny, *BRCA1*, *BRCA2* a další). Jedním z významných přínosů klinické a molekulární genetiky je skutečnost, že lze molekulárně genetickými metodami detekovat v nádorových rodinách rizikové jedince nesoucí predisponující mutaci, a to ještě před manifestací malignity. To umožňuje aplikaci preventivních i terapeutických přístupů zaměřených na eliminaci vzniku nebo co nejčasnější diagnostiku malignity, kdy je terapeuticky nejprístupnější.

Vyšší stupeň prevence představuje zabránění přenosu predisponující alely na potomstvo. To nabízí sofistikovaná preimplantační diagnostika po IVF, kdy se

do dělohy přenáší pouze blastocysty bez mutované alely. Jedná se o multidisciplinární postup, ve kterém patří nezastupitelné místo klinickému genetikovi, a to nejen při indikaci PDG, ale i při interpretaci výsledků. Doporučuji vytvoření stabilních centrálních týmů odborníků na akreditovaných pracovištích. Dále je třeba trvat na vytvoření systémů kontroly kvality vyšetření i následné genetické konzultace. Tato opatření poslouží nejen ke kvalitní PGD u hereditárních malignit, ale i u celé řady monogenně podmíněných onemocnění, kde je dle mezinárodních standardů vyšetření indikováno. PGD je tedy v současnosti stále častěji konzumované vyšetření, je proto na místě doporučit i pojišťovnám její konkrétní hrazení.