

Presymptomatické testování

Pokud je v rodině molekulárně-genetickým vyšetřením z krevního odběru nalezena mutace v genu způsobující genetické onemocnění s věkem nástupu v dospělosti, existuje riziko, že i další rodinní příslušníci nesou mutaci, která u nich může způsobit onemocnění v budoucnosti. Ve zprávě z genetické konzultace, kterou obdrží vyšetřený, je na základě rozboru rodokmenu uvedeno, kterých příbuzných se toto riziko týká. Tito rodinní příslušníci se mohou objednat ke genetické konzultaci. Žádanka od jiného specialisty není nutná. S presymptomatickým testováním musí vždy vyšetřovaný vyslovit souhlas a proto ho není možné provádět u dětí. Nejčastějším takto dědičným onemocněním je např. Huntingtonova chorea nebo hereditární syndrom nádoru prsu a ovarií.

Při genetické konzultaci je příbuzným v riziku vysvětlena jejich konkrétní výše rizika přítomnosti mutace, rizika propuknutí onemocnění v budoucnosti, možnosti prevence, léčení a další důležité údaje. Na základě těchto informací se mohou rozhodnout, zda chtějí podstoupit vlastní molekulárně-genetické vyšetření z krevního odběru.

Výsledky vyšetření jsou k dispozici během několika týdnů až měsíců a jsou důvěrné.