

## Vyšetření přenašečství

Pokud je v rodině molekulárně-genetickým vyšetřením z krevního odběru nalezena mutace v genu způsobující genetické onemocnění dědičné autosomálně recesivně (AR) nebo s vazbou na X (X-linked), mají další rodinní příslušníci riziko toho, že jsou též přenašeči onemocnění. 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.

Nejčastějším takto dědičným onemocněním je např. cystická fibróza, spinální muskulární atrofie (AR) nebo syndrom fragilního X a Duchennova svalová dystrofie (X-linked). Přenašeči jsou jedinci, kteří přenášejí kromě „zdravé“ kopie genu i kopii s mutací. Přenašeči sami žádné zdravotní obtíže nemají, ale pokud je přenašečství stejného onemocnění přítomné u obou partnerů, mají tito riziko 1:4 (25 %), že se jim může narodit dítě s onemocněním. U onemocnění s vazbou na X jsou přenašečky vždy ženy, které mají riziko 1:2 (50 %) narození chlapce s onemocněním.

Pokud se potvrdí přenašečství onemocnění dědičného autosomálně recesivně, je vhodné ještě vyšetřit možné přenašečství u partnera. Pravděpodobnost přenašečství u partnera se liší dle toho, jak je onemocnění časté a řádově se pohybuje mezi 1:30 do 1:100. Pokud se potvrdí, že jsou oba partneři přenašeči, mají riziko 1:4 narození potomka s onemocněním a je možné navrhnout preventivní opatření (např. odběr plodové vody nebo předejití narození potomka s vadou užitím metody umělého oplodnění (IVF) a preimplantační genetické diagnostiky (PGD)).

Pokud se u ženy potvrdí přenašečství onemocnění dědičného s vazbou na X, má tato riziko 1:2, že by syn měl onemocnění a riziko 1:2, že by dcera byla též přenašečkou. Je pak možné navrhnout preventivní opatření (např. odběr plodové vody nebo předejití narození potomka s vadou užitím metody umělého oplodnění (IVF) a preimplantační genetické diagnostiky (PGD)).