

# Genetické poradenství

Jedná se o konzultaci s odborníkem v oboru genetiky, např. pro obavu o případnou genetickou zátěž svých potomků. Účelem je poskytnout pacientovi (probandovi) všechny důležité **informace** k jeho chorobě, **vysvětlit výsledky** dosud provedených testů, rozebrat s ním **možné příčiny jeho choroby, možnosti léčby**, ale hlavně **stanovit rizika opakování této choroby u potomků**, případně **navrhnout opatření**, která by toto riziko zmenšila. Ke všem genetickým vyšetřením a případným zákrokům je nutný souhlas pacienta.

Základní metodou je genealogické vyšetření s rozbořem rodinné anamnézy s důrazem na následující:

- Věk, pohlaví a zdravotní stav příbuzných probanda.
- U zemřelých jedinců příčina smrti.
- Zda není některý z příbuzných tzv. "nevlastní".
- U nádorových onemocnění bližší určení choroby (např. zda se jedná o rakovinu prsu, prostaty atd.).

Jedná-li se o genetickou konzultaci **u těhotné ženy**, jsou důležité nejen informace o její rodině, ale i o **rodině otce dítěte**. Někdy je potřeba ještě vyžádat dokumentaci od praktického či odborného lékaře.

Po prvotním zhodnocení situace genetik může indikovat **specializovaná vyšetření** (vyšetření karyotypu - viz Indikace chromosomálního vyšetření, molekulárně-genetická vyšetření).

Při výpočtu konkrétního rizika genetik vychází ze známých typů dědičnosti (u monogenních onemocnění) nebo z modifikovaného populačního rizika a různých studií (u polygenních či multifaktoriálních onemocnění).

Konzultant podává informace zásadně **nedirektivně**, veškerá rozhodnutí (například rozhodnutí o umělém ukončení těhotenství v případě zjištění závažné vývojové vady plodu) jsou zcela dobrovolná a klinický genetik má pouze poskytnout dostatek informací pro **pacientovo svobodné rozhodnutí**.

## Zdroj

- ŠÍPEK, A. *Genetické poradenství* [online]. [cit. 2016-03-25]. <<http://www.genetika-biologie.cz/geneticke-poradenstvi>>.