

# Screening dědičných chorob

**Genetický screening** je dnes součástí programů zdravotnické péče. Původně šlo o identifikaci novorozenců s geneticky podmíněnou chorobou, která je léčitelná v případě včasné diagnózy, např. PKU. Hlavní úlohou genetického screeningu je zlepšit zdraví společnosti.

## Screeningové programy u novorozenců

 Podrobnější informace naleznete na stránce *Novorozenecký screening*.

### Principy adekvátního screening-testu:

- chorobný stav musí být nejen jednoznačně definovaný, ale i léčitelný a jeho incidence ve sledované populaci musí být významná
- samo vyšetření se musí dát udělat rychle a nenáročně na velkém množství vzorků
- test má mít málo falešně pozitivních výsledků a podle možností nulovou falešnou negativitu
- dokončení diagnostiky a začátek léčby musí být dobře zorganizované a promptní
- pokud tyto podmínky nejsou dodrženy, nastanou komplikace

## Screening heterozygotů

### Podmínky umožnění screening-testu:

- výrazný výskyt choroby ve specifické populační skupině
- dostupnost testu vhodného pro masový screening
- možnost prenatální diagnostiky
- tato kritéria splňují následující choroby:

#### 1. Tay-Sachsova choroba

- často se vyskytuje u Židů rodu Aškenazi
- jde o jednu z vícerých odlišných forem familiární amaurotické idiotie (amaurotický = nejasný)
- enzymová porucha při této chorobě je významná deficece hexozaminidasy A (hex A), a to v široké škále tkání; úlohou hex A je odštěpit N-acetyl-galaktozaminový zbytek od polysacharidového řetězce gangliosidové molekuly. V případě jeho nedostatku se gangliosid hromadí, hlavně v mozkové tkáni
- heterozygoty lze detekovat screeningovým vyšetřením krevních vzorků na hexozaminidázovou aktivitu
- choroba se dá detekovat biochemickou analýzou kultivovaných amniocytů

#### 2. Srpkovitá anémie

- manifestuje se prakticky výlučně u černochů
- molekulárním podkladem je abnormální hemoglobin – HbS
- jde o těžkou hemolytickou chorobu s charakteristickým sklonem červených krvinek na očividně abnormální formu v prostředí se sníženým parciálním tlakem kyslíku
- klinický obraz: anémie, ikterus a „krize“, obstrukce cév a bolestivé infarkty různých orgánů (kosti, slezina, plíce)

#### 3. Thalasemie

- heterogenní skupina poruch tvorby řetězce HbA
- způsobeny poškozenými geny pro hemoglobin, event. delecemi

## Screening $\alpha$ -fetoproteinu v séru matek (MSAFP)

- možnost detekce rozštěpových vad, event. upozornění na Downův syndrom plodu

## Odkazy

### Související články

- Indikace chromosomálního vyšetření
- Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin
- Novorozenecký screening

### Zdroj

- ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 11. 2. 2010]. <<https://www.stefajir.cz/>>.

