

# GENETIKA V KARDIOLOGII

*pomáhá*



**Co byste měli vědět o genetickém vyšetření a poradenství**



## Genetika pomáhá v diagnostice onemocnění srdce.

Říkáme jí kardiogenetika - zabývá se genetickou podstatou onemocnění srdce a cév.

Je užitečná hlavně u vzácných nemocí jako jsou:

- dědičná onemocnění srdečního svalu (kardiomyopatie),
- elektrická onemocnění srdečního svalu (arytmické syndromy)
- onemocnění velkých cév – (nejčastěji je postižena hlavní tepna - aorta - aortální syndromy)



## Jak se nemoci srdce dědí?

Dědičné informace od předků jsou neneseny na genech - každý člověk má dvě kopie všech genů (jednu od matky, druhou od otce).

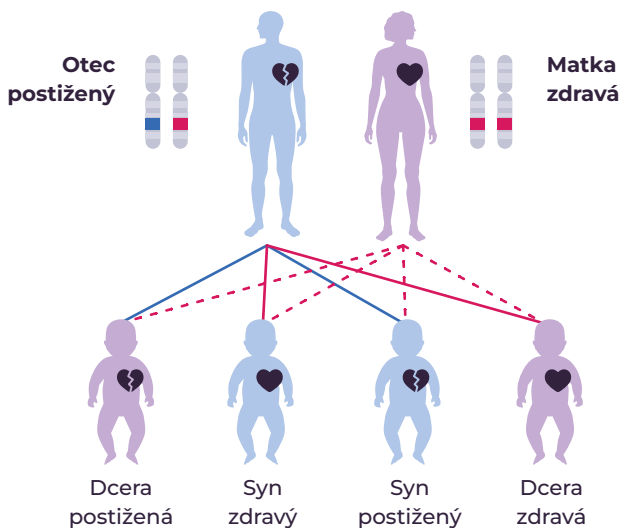
### Nemoci vznikají na podkladě dědičné odchylky v genu.

Když stačí odchylka v jedné kopii některého z genů (od matky nebo otce) k rozvoji onemocnění, jde o tzv. autosomálně dominantní typ dědičnosti a rodič, který nese tuto mutaci, má riziko 50 procent, že přeneše nemoc na své děti, bez ohledu na pohlaví. Jedná se o nejčastější typ dědičnosti u výše uvedených onemocnění srdce (Obr. 1). Některá kardiovaskulární onemocnění mohou mít také autosomálně recesivní typ dědičnosti (Obr. 2).

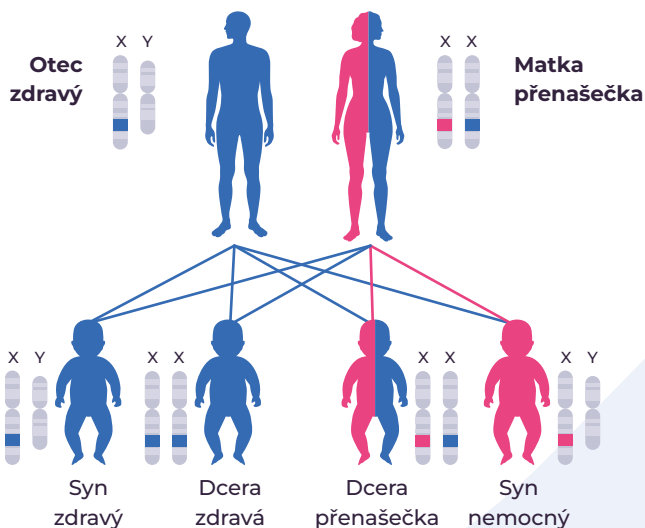
Velmi důležité je, že odchylky v genech se u každého mohou projevit jinak, a tedy nosičství odchylky genu nemusí vést k závažné formě onemocnění. I proto se obecně říká, že některé vlastnosti či nemoci přeskakují generace. Dědičná odchylka je přítomna v každé generaci, ale nemusí se u jejích nosičů projevit.



## Autosomálně dominantní typ dědičnosti (Obr. 1)



## Autosomálně recesivní typ dědičnosti (Obr. 2)



**Pozor:** Někdy může dojít k nové odchylce genu v zárodečných buňkách – ve vajíčku, spermii nebo přímo v zárodku v děloze, v časně fázi těhotenství. V tomto případě rodiče odchylku genu a ani onemocnění nemají, zato dítě ano a také může tuto nemoc později přenést na své vlastní potomky.



## Kdy je důležité jít na genetické vyšetření?

Pokud lékař u vás stanovil přítomnost jedné z forem dědičného onemocnění nebo se v rodině/u blízkých příbuzných vyskytuje dědičné onemocnění srdce, došlo k náhlé srdeční smrti nebo se vyskytuje srdeční onemocnění nejasného původu v mladém věku.



### Proč je genetické vyšetření velmi důležité:

- pomáhá odhalit přesnou odchylku v genu (tedy genetickou příčinu) a tak často upřesní typ onemocnění
- znalost přesného typu onemocnění může vést k úpravě léčby a způsobu sledování i doporučení konkrétních úprav životního stylu

## *Myslíme na Vás a Vaši rodinu!*

- znalost přesné odchylky v genu umožní určit riziko onemocnění u pokrevních příbuzných a stanovit způsob jejich sledování u lékaře
- umožní lépe plánovat rodičovství či dokonce předejít narození potomka nesoucího konkrétní odchylku v genu
- nabízí možnost účasti ve studiích s novou léčbou



## Jak genetické vyšetření probíhá?

Vyšetření vyžaduje odběr několika mililitrů žilní krve do zkumavky. Pro co nejpřesnější interpretaci výsledků je důležité odebrat krev u více rodinných příslušníků v rodině. Nejprve u rodičů a sourozenců, pak u vzdálenější rodiny, podle toho, jestli mají příznaky vyšetřované nemoci.



### Interpretace výsledků vyšetření

Zhodnocení a interpretaci (výklad) výsledků genetického vyšetření provádí odborník – molekulární genetik spolu s klinickým genetikem, jehož úkolem je také srozumitelně vysvětlit principy a možnosti i následné výstupy genetického vyšetření pacientům a rodinným příslušníkům.

Při současném laboratorním, tzv. molekulárně genetickém, vyšetření se nachází mnoho různých odchylek v genech. Zásadní jsou ale jen ty odchylky, které mají jasný vztah k nemoci a jsou jisté, nebo velmi pravděpodobně jeho příčinou. Takto lékař hovoří o „jasně patogenních“ (P) nebo „pravděpodobně patogenních“ (LP) variantách/odchylkách v genech.

O některých nalezených variantách toho není příliš známo, ale právě vyšetření dalších rodinných příslušníků nebo i další genetické metody či specifické kardiologické metody mohou jejich roli ve vzniku onemocnění objasnit - hovoříme tak o variantách nejasného významu (VUS).

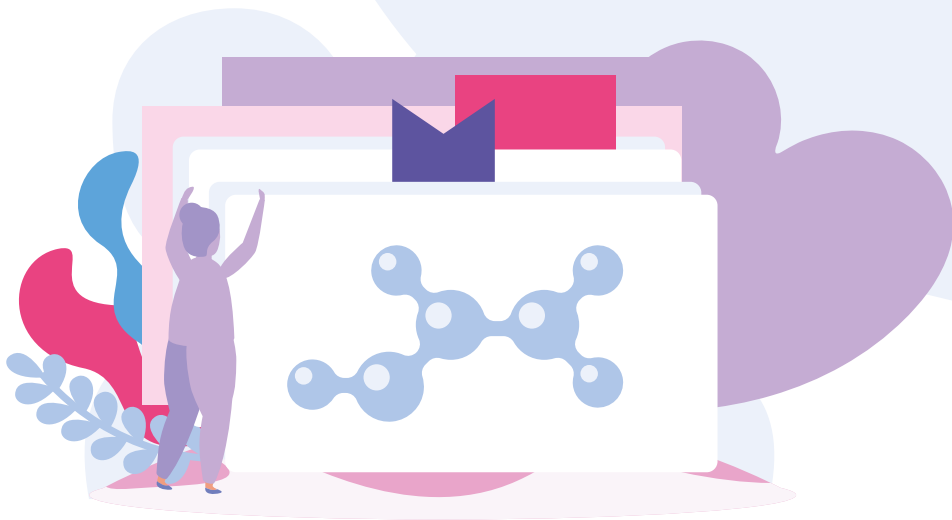
Před ověřením nelze VUS považovat za jistou příčinu a nelze na jejím podkladě měnit způsob léčby či dokonce předpovídat onemocnění u nenarozených potomků.

Mimo zmíněné varianty P/LP nebo VUS nachází molekulární genetik také velké množství variant, které nic neznamenají.

V současnosti se P/LP odchylku v genu nepodaří najít zdaleka vždy, je asi u 20-30 procent rodin. Současná medicína a věda toho ví hodně, ale ne vše.

S vývojem poznatků genetiky se význam nalezených variant může přehodnotit z patogenní na nevýznamnou a naopak, proto zařazení varianty do jedné z výše uvedených skupin není konečné a opakované klinicko-genetické konzultace s odstupem několika let jsou doporučovány.

# Co je dobré vědět?



**Genetické vyšetření doporučí váš ošetřující lékař, provedou jej na pracovišti genetiky.**

**Klinický genetik vám poskytne genetické poradenství a vysvětlí vám, co z vyšetření vyplývá.**



## Nebojte se ptát

Výsledky genetického vyšetření jsou citlivé osobní údaje a proto jsou považovány za důvěrné. **Vy rozhodujete, kdo se může o výsledku dozvědět.** Před každým vyšetřením je nutné podepsat informovaný souhlas pacienta s genetickým vyšetřením.

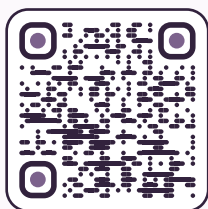
Genetika hraje v diagnostice nemocí srdce podpůrnou roli. **Přítomnost mutace nemusí znamenat, že se nemoc nutně rozvine** a naopak, nepřítomnost mutace nevylučuje přítomnost nemoci. Vždy hrají roli i další vlivy jako např. další geny, pohlaví, životní styl.

**Výsledky testů jsou v čase znovu přehodnocovány,** v souladu s pokroky medicíny.

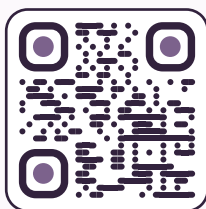
Každé náhlé a neočekávané úmrtí jedince na pravděpodobné kardiovaskulární onemocnění **má být také geneticky vyšetřeno.**

# Genetické testování v kardiologii může zachránit životy!

Máte-li předčasná a nevysvětlená úmrtí  
v rodině, **kontaktujte nás!**



Příklad informovaného  
souhlasu pacienta  
s provedením  
kardiogenetického  
vyšetření



Pacientská organizace  
Česká aliance pro  
kardiiovaskulární  
onemocnění - informace  
a sdílení zkušeností



**ČAKO**  
Česká Aliance pro  
Kardiiovaskulární Onemocnění



**ČAPK**  
ČESKÁ ASOCIACE  
PREVENTIVNÍ KARDIOLOGIE

Materiál připravili:

**Mgr. Kristýna Čillíková**

Česká aliance pro kardiiovaskulární onemocnění, z.s.

**prof. MUDr. Miloš Táborský, CSc.**

Kardiologická klinika, Krajská zdravotní, a.s. – Masarykova  
nemocnice v Ústí nad Labem, o.z.

**doc. MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.**

Klinika kardiologie, Centrum dědičných kardiiovaskulárních  
onemocnění, IKEM Praha