



Jméno a příjmení:

Kruh:

Kontaktní email:

Úkol 1. Syndromologie

V genetické ambulanci je vyšetřována 4letá dívka pro malý vzrůst. Její aktuální výška ve 4 letech je 95 cm. Jde o první dítě zdravých, nepříbuzných rodičů (matka měří 166 cm, otec 164 cm), dívčina prenatální i perinatální anamnéza je nekomplikovaná. Psychomotorický vývoj je v normě, fenotyp je až na nápadně menší vzrůst bez jasných abnormalit.

1) Zhodnoťte aktuální výšku dívky pomocí percentilových grafů

(k dispozici např. na webu SZÚ <http://www.szu.cz/publikace/data/program-rustove-grafy-ke-stazeni>)

2) Jaká genetická laboratorní vyšetření byste indikovali? Vysvětlete proč.

Úkol 2. Prenatální diagnostika:

Na genetickou konzultaci se dostavily následující těhotné (1 a 2). Zhodnoťte jejich anamnézu a dosavadní výsledky a rozhodněte o možnostech dalšího postupu:

Těhotná 1: Dosud zdravá, bez trvalé medikace, 33 let v době porodu, aktuálně I/0 gravidita, t.č. 13+6 GT.

Pozitivní screening I. trimestru (PAPP-A: 0,303 MoM, free-beta-hCG: 1,574 MoM, NT: 3,05 mm, přepočtené riziko T21: 1:95).

Na jakou skupinu chorob u plodu se dále zaměříme?

Jaké varianty dalšího postupu této těhotné navrhnete?



Protokol z Klinické genetiky

str. 2



Těhotná 2: Alergička, astmatička, při obtížích užívá inhalačně beta-2-mimetika, 37 let, III/I gravidita (1x zdravý syn, 1x MAB v 7. GT), t.č. 16+6 GT. Prvotrimestrální screening nehodnocen (pozdní odběr při špatné dataci gravidity); samostatně hodnocen druhotrimestrální screening – pozitivní (AFP: 8,123 MoM, total-hCG: 0,978 MoM, uE3: 1,117 MoM, přepočtené riziko T21: 1:9500, riziko NTD: 1:5).

Na jakou skupinu chorob u plodu se dále zaměříme?

Jaké varianty dalšího postupu navrhnete této těhotné?

Úkol 3. Reprodukční genetiká:

Na ambulanci se dostavil pár s reprodukční poruchou, neúspěšná reprodukční anamnéza páru trvá dva roky, partnerka třikrát spontánně potratila, vždy v prvním trimestru gravidity. Rodinná anamnéza páru je nevýznamná, vrozené vady či reprodukční ztráty v širší rodině neuvádějí. Partnerka 37 let, zdráva. Partner 46 let, arteriální hypertenze, hypercholesterolemie, zjištěna oligospermie.

Jaké možnosti dalšího postupu páru navrhnete? Budete indikovat nějaká genetická laboratorní vyšetření? Pokud ano, pak jaká a u kterého z partnerů?



Úkol 4. Onkogenetika:

Rodina 1: Na vyšetření přichází zdravá, 22letá dívka. U její matky (nyní 49 let) byl před týdnem diagnostikován karcinom prsu. Na stejnou chorobu zemřela v 89 letech věku, také probandčina babička (matka matky) a probandka se nyní obává, že stejnou predispozici zdědila i ona a žádá pro sebe genetické vyšetření (v rodině zatím nikdo geneticky vyšetřen nebyl). Mimo výše uvedené případy neuvádí probandka další případy onkologického onemocnění v rodině.

Je v této rodině indikována molekulárně genetická diagnostika zaměřená na hereditární formy karcinomu prsu? Jaký zvolíte postup? U koho a jaké geny budete vyšetřovat?

Rodina 2: Na konzultaci přichází 57letá probandka, aktuálně po léčbě pro jednostranný karcinom ovaria. Jde o první výskyt tohoto onemocnění v nejbližší rodině probandky. Na základě genetického vyšetření DNA izolované ze vzorku nádorové tkáně, které prokázalo delecí genu *BRCA2* v homozygotní kombinaci, byla pacientce nasazena léčba preparátem Lynparza (Olaparib). U probandky bylo dle platných doporučení provedeno vyšetření DNA izolované z odběru periferní krve cílené na mutace genů spojených s hereditárními nádorovými syndromy. Toto vyšetření však bylo zcela negativní – výše uvedená ani jiná mutace nebyla prokázána. Jaký bude váš komentář a vysvětlení?

