

# Cíle a úkoly lékařské genetiky

Základním rysem lékařské genetiky je její **preventivní zaměření**. Vychází z poznatků obecné a experimentální genetiky a vlastními metodami analyzuje etiologický podíl genetických a vnějších faktorů při vzniku nemocí a vad. Principy lékařské genetiky se uplatňují ve všech oborech medicíny a její význam se bude zvyšovat. Zabývá se posuzováním genetického rizika, prevencí, diagnostikou a v některých případech i léčbou geneticky podmíněných nemocí a vrozených vývojových vad.

Lékařská genetika je schopna vyčlenit z populace rizikové osoby, rodiny a rody a umožnit jim v široké interdisciplinární spolupráci efektivní preventivní i diagnostickou péči. Péče začíná již **prekoncepčně**, intenzivní je v období **prenatálním a pokračuje u narozených dětí a posléze i u dospělých**. Jednotlivé fáze se nedají vždy oddělit, protože na sebe navazují a úzce spolu souvisejí.

## Úkoly lékařské genetiky

### Prevence

I přes některé pokroky v genové terapii, není prozatím možné geneticky podmíněné choroby běžně léčit kauzálním způsobem. Proto je prevence stále nejdůležitějším úkolem lékařské genetiky. Prevence souvisí se zjišťováním genetického rizika různých vad nebo chorob. Zjišťují se i rizika případných vnějších faktorů, které by mohly mít na genetickou informaci vliv (rizika pracovního prostředí apod.). V rámci prevence vrozených vad je důležitá i spolupráce s dalšími obory. Na základě zjištěných faktů je hledáno optimální řešení situace. V případě vrozených vývojových vad je dobrou prevencí plánované rodičovství. Profylaktické podávání kyseliny listové může působit preventivně u vrozených vad neurální trubice.

### Diagnostika

Úkolem diagnostiky je odhalit vrozené vývojové vady nebo geneticky podmíněné choroby a přesně je zařadit. Prenatální diagnostika se týká vyšetření ještě nenarozeného jedince. Naopak postnatální diagnostika se týká jedinců již narozených. Existují různá vyšetření biochemická, cytogenetická, molekulárně genetická či zobrazovací, na základě kterých je možné vady či choroby diagnostikovat. Vyšetřuje se i nosičství určitých chorob, kdy jedinec sám chorobou postižen není, ovšem může tento dědičný předpoklad předat svým potomkům.

Různé vady, choroby či syndromy nemusí jako první diagnostikovat genetik (bývá to třeba pediatr či internista), ovšem často je pro potvrzení diagnózy požadováno i genetické vyšetření. Časná prenatální diagnostika vrozené vývojové vady má rovněž velký terapeutický přínos. Ačkoliv jen minimum stavů lze dneska řešit již prenatálně, potom intenzivní a cílená perinatální terapie může být rozhodující pro přežití či budoucí život dítěte s vrozenou vadou.

### Léčba vad a chorob

Léčba geneticky podmíněných chorob na úrovni molekulární (tedy na úrovni DNA či RNA) je stále ve stádiu vývoje. Proto i dnes jde stále jen o péči symptomatickou, kdy se snažíme omezit projevy choroby, aniž bychom léčili její příčinu (kterou je mutace v DNA). Vlastní symptomatická léčba je již úkolem specializovaných oborů.

Řadu strukturálních vrozených vad je možné řešit chirurgicky, rozhodující je leckdy časná diagnóza (například u vrozených vad srdce). Mimo chirurgie se při léčbě uplatňují i obory další, řadu metabolických chorob je možné velmi dobře kompenzovat speciální dietou apod.

### Registrace a monitorování

Výskyt vrozených vývojových vad je v České republice, podobně jako ve většině vyspělých zemí, registrován za účelem lepšího povědomí o stavu populace a úspěšnosti prenatální diagnostiky, stejně jako za účelem objevu nových faktorů vzniku těchto vad.

## Odkazy

### Související články

- Klinická genetika
- Genetika

### Použitá literatura

### Reference

