

Prevence vrožených vad z pohledu genetika

MUDr. Vladimír Gregor ¹

RNDr. Jiří Horáček ^{1,2}

¹ Oddělení lékařské genetiky

Fakultní Thomayerova nemocnice v Praze

² Gennet, s.r.o., Praha



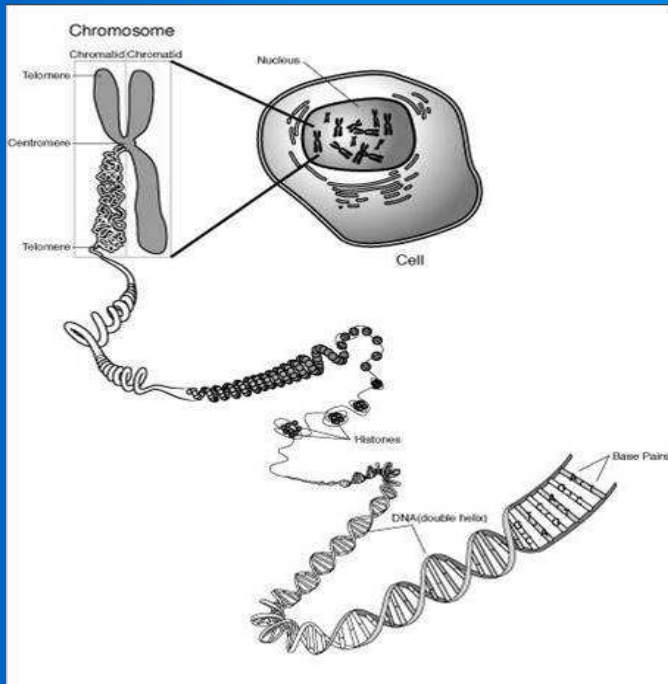
**Vrožené
vady**

<http://www.vrozene-vady.cz>

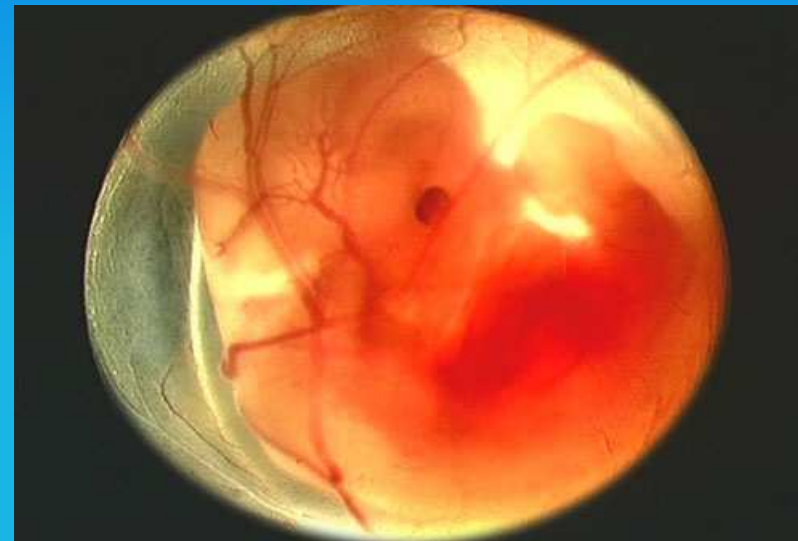
Klinická genetika

- zabývá se diagnostikou (i terapií) dědičných chorob a stará se i o jejich klinické, sociální a psychologické aspekty
- zásadní je stanovení správné diagnózy a poskytnutí vhodné péče, která musí zahrnovat také informaci pacientovi podanou tak, aby porozuměl povaze a důsledkům onemocnění
- v případě dědičné choroby je většinou nutné informovat i některé ostatní členy rodiny (dle rodokmenu a typu dědičnosti) o riziku choroby a o možnostech, jak toto riziko modifikovat
- specifickým znakem genetického poradenství je jeho zaměření nejen na původního pacienta, ale také na další členy pacientovy rodiny, a to současné i budoucí.

dědičný



X



vrozený

Indikace ke genetické konzultaci

- předchozí dítě s vrozenou vadou, mentální retardací nebo jiným typem dědičného onemocnění
- pacient se zvýšenou zátěží dědičného nebo nádorového onemocnění v rodinné anamnéze
- konsanguinita partnerů
- opakované reprodukční neúspěchy
- dárce gamet
- chronické onemocnění ženy plánující graviditu
- kontakt s teratogeny a mutageny (chemickými látkami, ionizujícím zářením, viry apod.)
- další

Průběh genetické konzultace

- **klinické vyšetření**
- **genealogická (rodokmenová) analýza**
- **syndromologická analýza**
- **laboratorní vyšetření**
- **shrnutí, syntéza, závěrečná zpráva a doporučení**

Příčiny vzniku vrozených vad a poruch

- **vnitřní (genetické a epigenetické)**
- **vnější (prostředí, životní styl, výživa, mutageny, infekce)**

Prevence vrozených vad a poruch

- **primární (předchází vzniku vady či poruchy)**
- **sekundární (předchází manifestaci vady či poruchy, v tradičním chápání prenatální screening, prenatální či preimplantační diagnostika)**

Primární prevence vrozených vad a poruch

- **dědičné faktory**
- **faktory vnější**

Sekundární prevence vrozených vad a poruch

- **screening**
- **diagnostika**

Prenatální screeningová vyšetření v klinické genetice

Cílem prenatálního screeningu je identifikace těhotenství s vyšším rizikem vrozené vady a poskytnutí cílené prenatální diagnostiky.

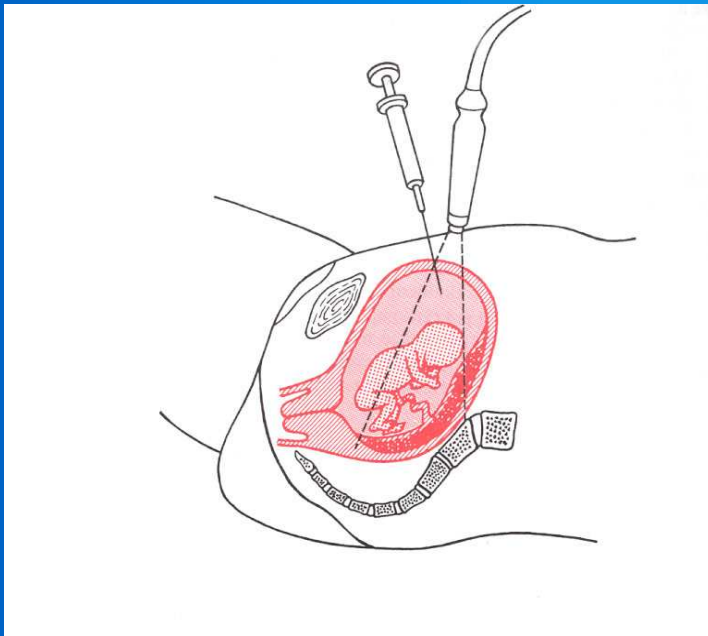
Screeningová vyšetření nedokáží s jistotou určit, zda je plod postižen, ale pomohou identifikovat těhotenství se zvýšeným rizikem.

Většinou jde o kombinaci (integraci) výsledků biochemického a ultrazvukového prenatálního screeningu.

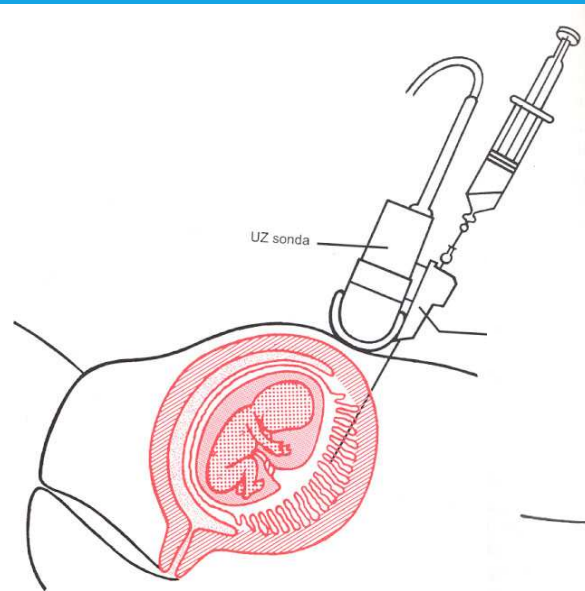
Prenatální diagnostika v klinické genetice

Metody invazivní

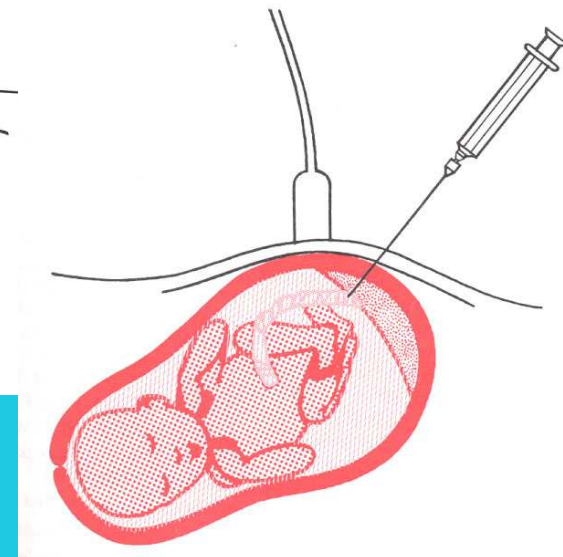
amniocentéza



odběr choriových klků

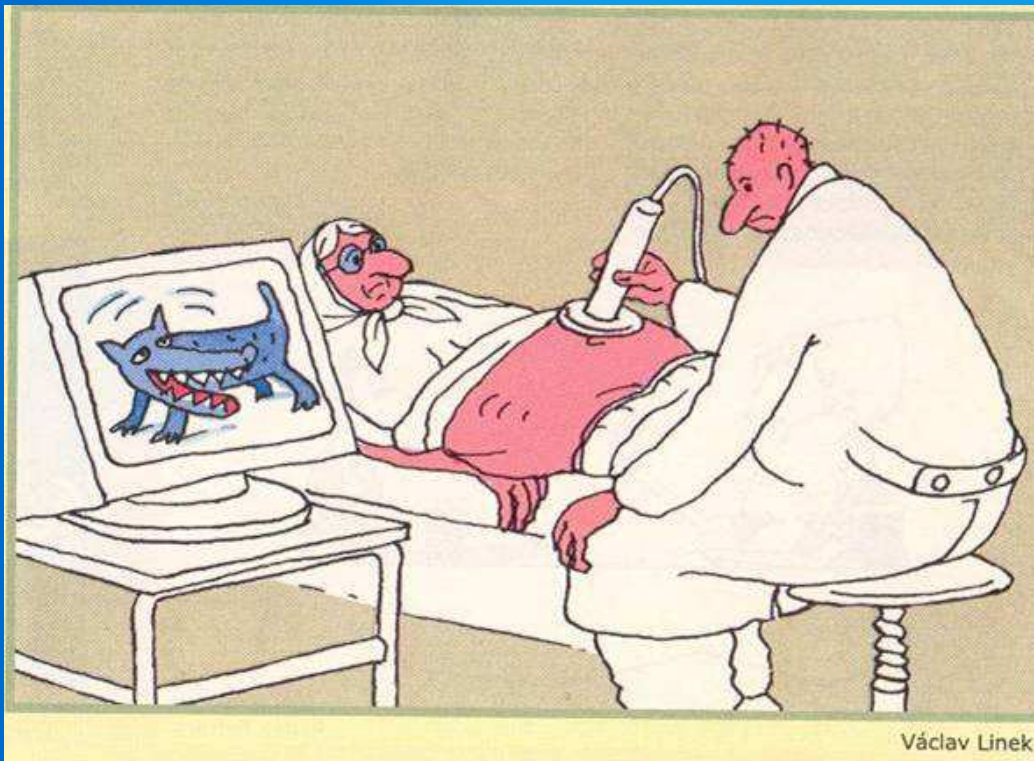


kordocentéza



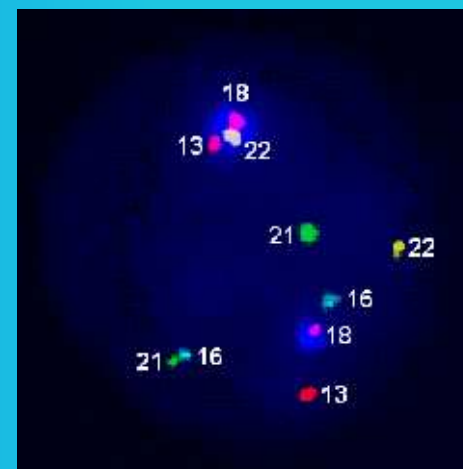
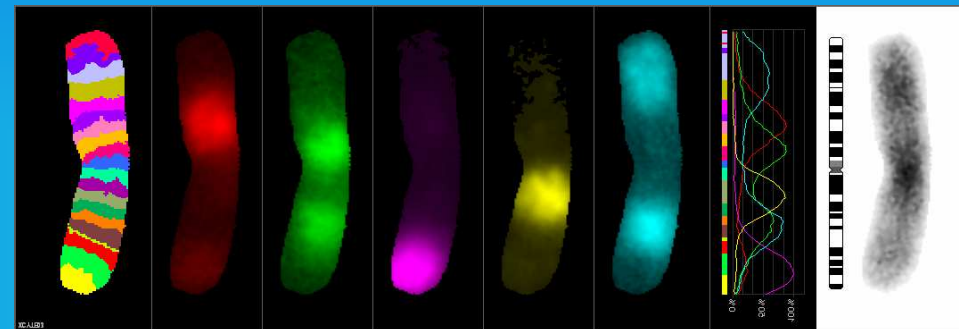
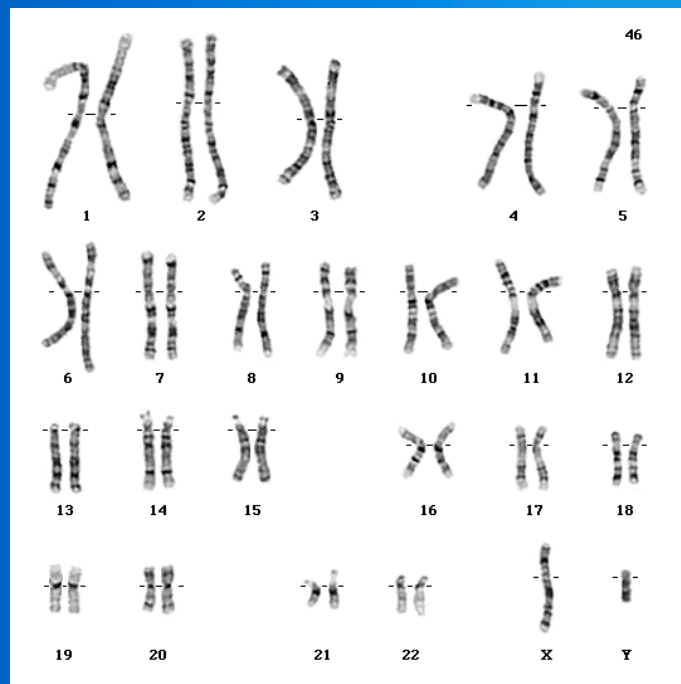
Prenatální diagnostika v klinické genetice

Metody neinvazivní (ultrazvuková diagnostika)



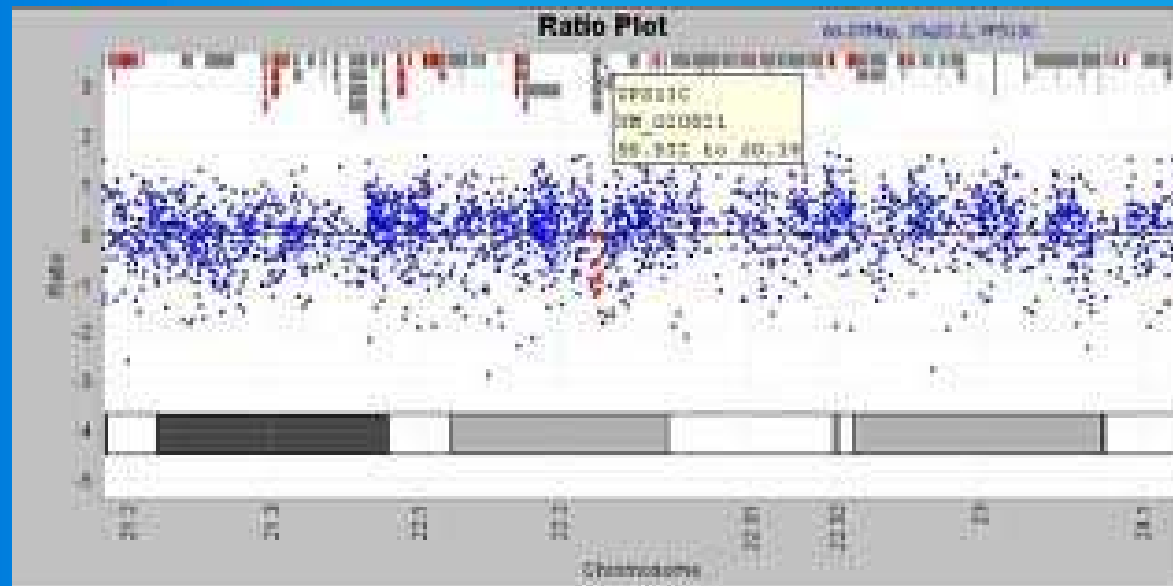
Laboratorní diagnostika v klinické genetice

Metody cytogenetické



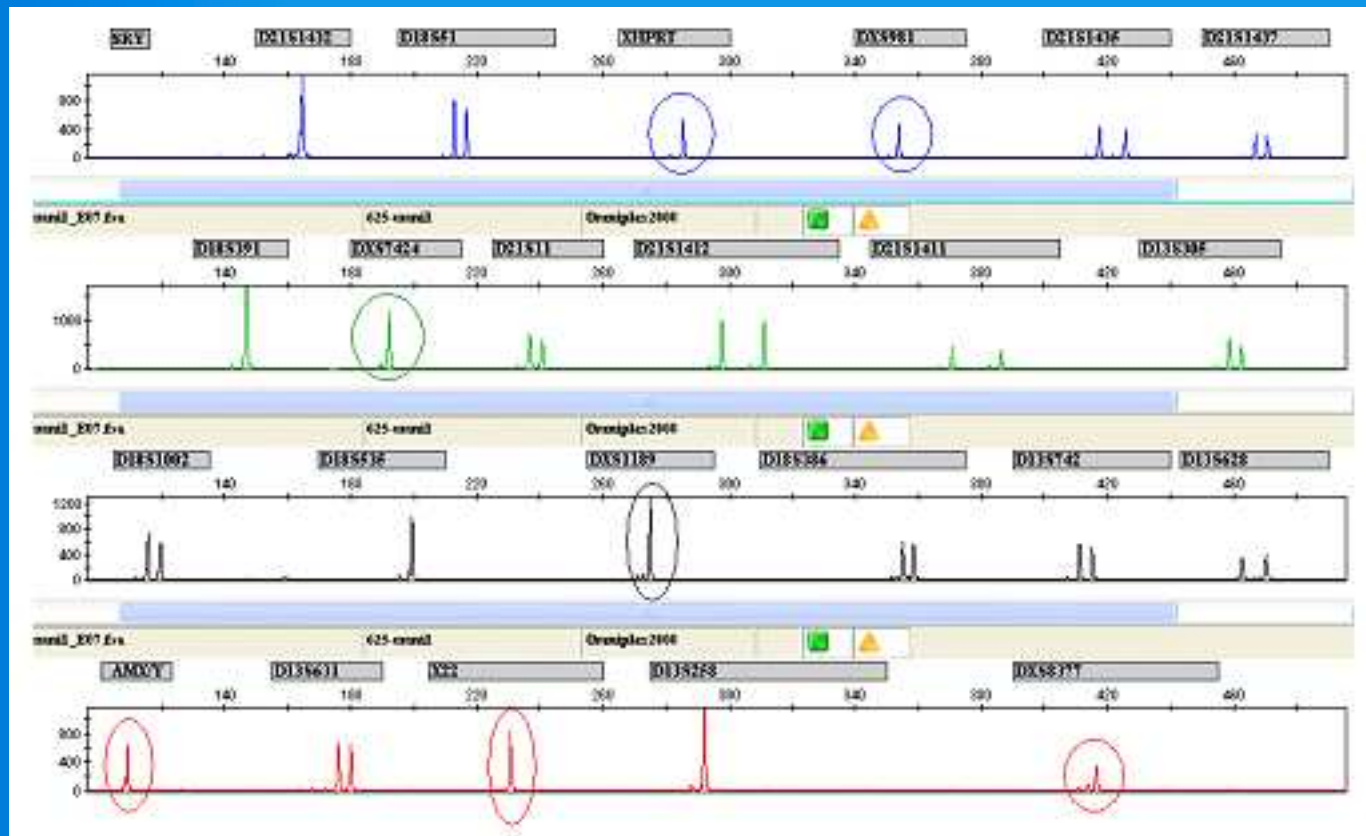
Laboratorní diagnostika v klinické genetice

Metody molekulárně-cytogenetické



Laboratorní diagnostika v klinické genetice

Metody DNA diagnostiky



Role genetiky v programu

Výchova ke zdraví, prevence vrozených vývojových vad a reprodukční zdraví

- pro některé jedince naprosto klíčová
- pro většinu populace důležitá, ale nikoliv ústřední



PCC & PCH

Preconception Care and Preconception Health

... the best way to prevent birth defects ...

**1st
European
Congress
2010**

Brussels 6-9 October 2010
a multidisciplinary and multisectorial approach

www.one.be/preconception2010/




08-10-10

Brussels

1st European congress



Recommendations

08-10-10

Brussels

1st European congress



Considering that:

- Most new progress in perinatal outcomes will be observed if we focus on preconception health.
- The first cause of perinatal death or morbidity is birth abnormalities.
- Birth defects (congenital anomalies) occur in very early pregnancy before most women know they are pregnant.
- Preconception health is not limited to the few months before conception, but concerns all the reproductive life of women
 - Health is foundation of social progress



Taking into account:

- **Epidemiological data on birth defects**
- **EBM researches on efficient actions to make during preconception period**
- **The fact that many actions to promote preconception health are outside the fields of care providers but must be done before**



The participants of the
**1st European Congress on preconception care
and preconception health**
recommend :

08-10-10

Brussels

1st European congress



General recommendations

To favour the realization of tools to inform providers of the importance of preconception health from a point of view of sustained development and to give them guidelines on PCC

To favour the realization of tools for population in reproductive age to be aware of preconception care

To introduce PCC in the missions of Family Planning Centres.

To favour all political actions which could reduce social inequalities, one of the most important issues of health

To facilitate access to PCC services (for example by increasing the insurance coverage) to all people, as an universal health service



Specific recommendations

08-10-10

Brussels

1st European congress



Are there constraints to implement preconception care ?



Folic Acid

To have a consensus between the different governments of Europe concerning flour fortification (Addition of folic acid in the flour)

Because Flour fortification as been proved to be the most efficient action to reduce NTD



Are there constraints to implement preconception care ?



Chronic and endocrine diseases

To sensitize endocrinologists and neurologists who are prescribing potentially dangerous drugs

- to the importance of preconception care and that all women in reproductive age could become pregnant at any time**
- and to the importance of a good management of therapy in women with diabetes or thyroid dysfunction.**



Are there constraints to implement preconception care ?



Immunization

To favour immunization in adolescents (scholar medicine, for example for Pertussis)

To promote any strategy which implements preconception immunisation of women where infrastructure exists



Are there constraints to implement preconception care ?



Fundamentals, Research, EBM

To conduct more researches & surveillance on PCC.

To identify lead/appointed responsible persons to lead national efforts



Are there constraints to implement preconception care ?



Nutrition

To favour actions which can reduce the weight gain

- balanced nutrition
- physical activities, sports, ...

To increase surveillance of alimentary chain

To improve nutritional education (at school, in the medias,)



Are there constraints to implement preconception care ?



Psychosocial Issues

To sensitize GPs to the importance of psychosocial problems screening during the preconception visit.

To help the providers to recognize vulnerable populations in the purpose to support them in future parenthood.



Are there constraints to implement preconception care ?



Genetics

For each country,

To ensure access to high quality clinical genetic services

To facilitate preconceptional carrier screening within the health care system

To adopt the WHO resolution on birth defects



Are there constraints to implement preconception care ?



Addictions

To favour campaigns against tobacco and alcohol, principally in periconceptional period :

To implement centres for Tobacco Addiction in hospitals or outside

To facilitate any action focused on adolescents to be aware of the risks of drug addiction

To be aware of and to avoid any lobbying of tobacco industries on political decision-makers



Are there constraints to implement preconception care ?



Environment

**To facilitate any action for safe environment and products
(Hazards: chemical, physical, biological)**

**To propose edicts, laws to improve environment quality in
working conditions and public space**

**To Establish independent committees which should inform
government about environmental hazards in relation to
reproductive health (after assessment of the validity of
information)**

**To facilitate free access to information or treatment of
environmental and occupational hazards**