



Kdo je přenašeč CF a PKU?

A proč je dobré to vědět

Každý člověk má vždy dvě kopie jednoho genu (výjimky jsou na pohlavních chromozómech X a Y), jednu původem od matky a jednu od otce. Některá závažná onemocnění jako je **cystická fibróza** nebo **fenylketonurie** se projeví teprve tehdy, když jsou poškozeny obě kopie daného genu.

Cystická fibróza (CF) gen *CFTR*



Dědičné onemocnění, které **postihuje zejména dýchací a trávicí ústrojí**. Díky nesprávné funkci slinivky břišní pacienti s CF celkově neprosívají. V dýchacích cestách se tvoří hustý hlen, ve kterém se dobře usazují bakterie a nečistoty. Pacienti trpí opakovanými, chronickými infekcemi dýchacích cest, které postupně způsobují poškození plic (fibrózu). Postižení muži jsou v 98 % případů neplodní. Mezi charakteristické příznaky onemocnění patří rovněž výrazně slaný pot (tzv. slané děti).

Ročně se v ČR nově diagnostikuje zhruba 30 dětí s CF. Přes zlepšující se terapeutické možnosti je CF zatím stále nevyléčitelné onemocnění (polovina pacientů s CF v současnosti umírá kolem věku 35 let).

Fenylketonurie (PKU) gen *PAH*

Dědičné onemocnění, jehož podstatou je porucha metabolismu aminokyseliny fenylalanin. V těle pacientů tak dochází k hromadění metabolitů, které jsou v nadbytku toxické a mohou způsobit vážné poškození centrální nervové soustavy. Neléčené onemocnění vede u dětí postupně k rozvoji závažné **tělesné i mentální retardace**. Ročně se v ČR narodí zhruba 20 dětí s PKU. Léčba onemocnění spočívá v dodržování **striktní diety** chudé na fenylalanin, a to především v dětském věku, kdy hrozí nenávratné poškození mozku a jeho funkce.



Jedinci, tzv. **přenašeči**, kteří mají jen jednu poškozenou kopii genu, ale druhá kopie zůstává stále plně funkční, nevykazují žádné obtíže. Poškozený gen se u nich neprojeví. V rámci české populace je zdravým nositelem mutace (přenašeč) genu pro CF zhruba každý 27. člověk a v případě PKU každý 40. člověk.

Významné riziko onemocnění nastává u společného potomka dvou takových přenašečů. V případě, že dítě zdědí od obou rodičů právě poškozenou kopii genu, má obě kopie genu nefunkční a rozvíjí se u něho závažné onemocnění. **Pravděpodobnost, že se dvěma zdravým nositelům poškozeného genu narodí postižené dítě, je 25 %**. Informace o nosičství poškozeného genu tak může mít zásadní význam pro aktuální nebo i budoucí plánování rodičovství.

Souhlas s referováním nosičství poškozeného genu *CFTR* a *PAH* zůstává zcela na vás.

Tato doplňující analýza je přístupná všem pacientům vyšetřovaným v rámci panelu **OIDIP** a o výsledek lze zažádat i zpětně. Analýza nenavazuje náklady a není účtována zdravotní pojišťovně.

Projekt „Komercializace výsledků výzkumu 1. LF UK a jejich zavedení do praxe“; reg.č. CZ.07.1.02/0.0/0.0/17_049/0000828 je podpořen z Operačního programu Praha - pól růstu ČR

