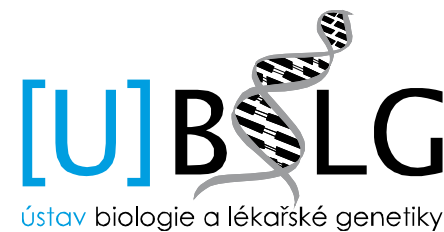


# Ultravzácná onemocnění, genetická vyšetření, informované souhlasy

MUDr. Marek Turnovec

Ústav biologie a lékařské genetiky  
2. lékařské fakulty UK a FN Motol



# Vzácná onemocnění

- rare disease, rare disorder, orphan disease
- „život ohrožující či invalidizující onemocnění s velmi nízkou prevalencí, které vyžaduje zvláštní péči“ (Evropská komise)
- EU: „méně než 5 z 10 000“ = **1 : 2 000**<sup>1</sup>
- USA: „méně než 200 000“<sup>2</sup> ≈ **1 : 1 590**
- Japonsko: „méně než 50 000“ ≈ **1 : 2 500**

1) Nařízení EC 141/2000

2) Rare Diseases Act of 2002 (PUBLIC LAW 107–280—NOV. 6, 2002)

# Ultravzácná onemocnění

- **1 : 50 000** (EU)
- **méně než 30** popsaných pacientů (na celém světě)
- podobné problémy, jako u vzácných onemocnění, ale ještě prohloubené:
  - obtížnější diagnostika, neinformovanost i mezi lékaři
  - obtížnější vývoj léků, nezajímavé pro firmy

# Nediagnostikovaní pacienti

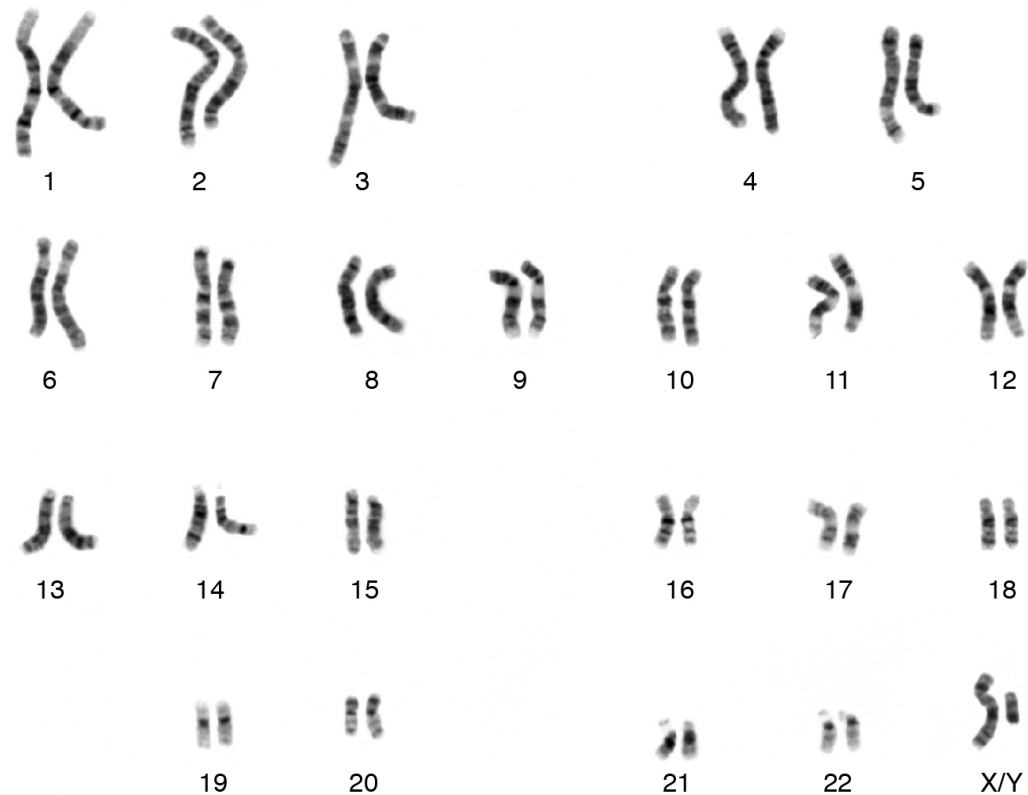
- **S**yndrome **W**ithout **A** Name
  - pacienti, u kterých je zřejmé, že mají nějaký genetický syndrom, ale nevíme jaký
  - typické příznaky:
    - opoždění psychomotorického vývoje
    - porucha učení
    - různé vývojové vady
    - faciální dysmorfie

# Genetická vyšetření

- genetická konzultace
- klinicko-genetické vyšetření
- laboratorní vyšetření
- genetická konzultace
- rekonzultace

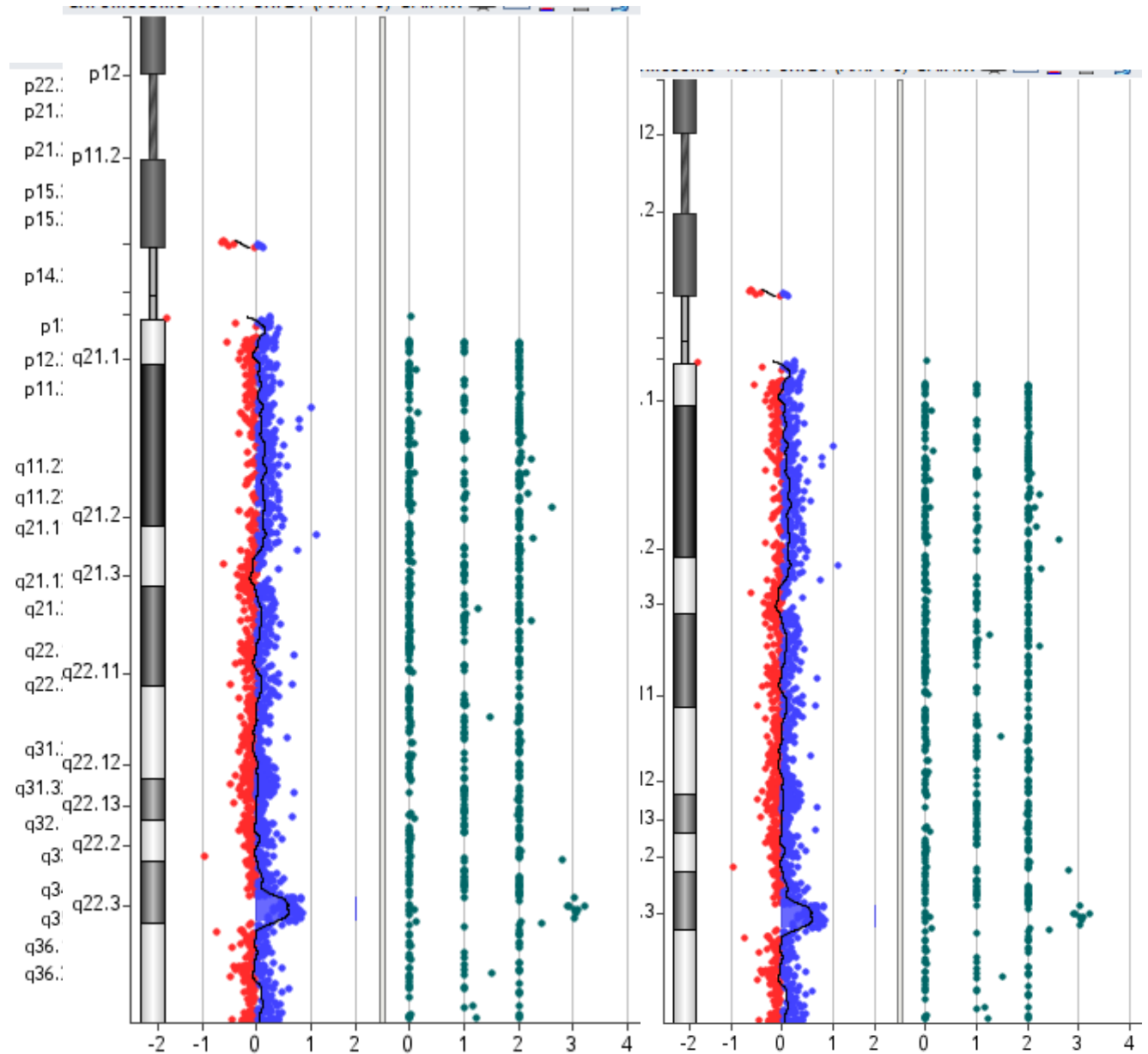
# Laboratorní genetická vyšetření

- karyotyp



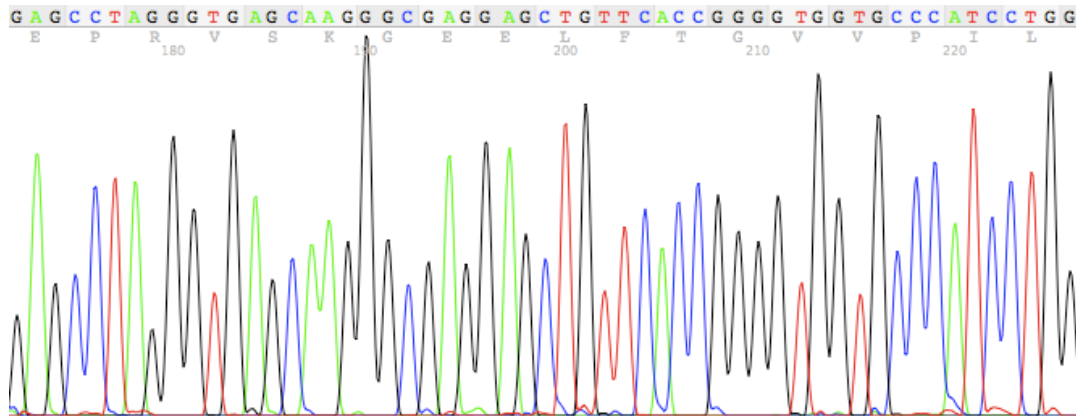
# Laboratorní genetická vyšetření

- arrayCGH



# Laboratorní genetická vyšetření

- cílené vyšetření genů
- Sangerovo sekvenování

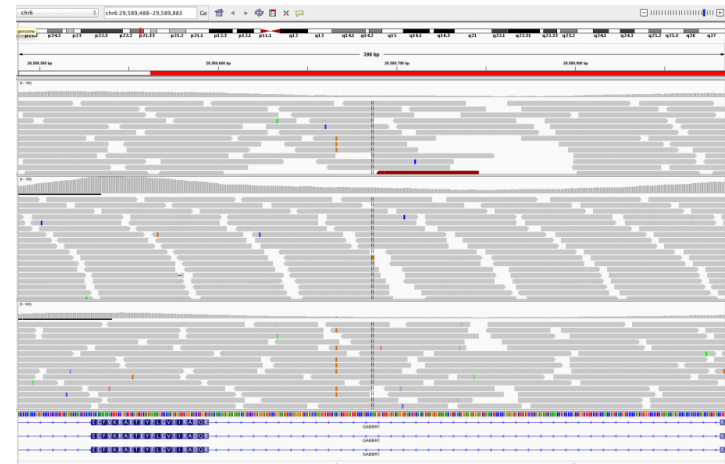


- vyšetření panelu genů (NGS)



# Laboratorní genetická vyšetření

- **NGS** – **N**ext **G**eneration **S**equencing
  - klinický exom (CES)
  - celoexomové vyšetření (WES)
  - celogenomové vyšetření (WGS)



# Informované souhlasy

- informovaný souhlas s vedením dokumentace
- informovaný souhlas s hospitalizací
- informovaný souhlas s výkonem
- informovaný souhlas s pořízením fotodokumentace
  
- informovaný souhlas s laboratorním **genetickým vyšetřením**
  - informace o genetickém vyšetření
  - z jakého **materiálu/odběru** bude vyšetření provedeno
  - jaké vyšetření (resp. jaká) budou ze vzorku provedena
  - možná **rizika**

# Informovaný souhlas s genetickým vyšetřením

- souhlas se samotným vyšetřením
- souhlas se sdělením výsledku
- souhlas se skladováním materiálu (DNA) pro další vyšetření
- souhlas s využitím části materiálu k výzkumu
- souhlas s využitím části materiálu k interní či externí kontrole kvality
- souhlas se sdělením náhodných nálezů
  - ovlivnitelných léčbou či prevencí
  - neovlivnitelných
- souhlas se sdělením, od kterého rodiče byla dispozice zděděna



# Děkuji za pozornost.

[marek.turnovec@fnmotol.cz](mailto:marek.turnovec@fnmotol.cz)