

Varovné signály (Red flags) pro klinickou praxi – vodítko pro zvýšené riziko genetické příčiny onemocnění u pacienta



Obecné varovné signály pro klinickou praxi

Přítomnost jednoho nebo více varovných signálů může svědčit pro genetickou příčinu obtíží u pacienta:

- U pacienta se konkrétní onemocnění vyskytuje v neobvykle mladém věku.
- Onemocnění, které se obvykle nevyskytuje u pacienta tohoto pohlaví.
- U pacienta nejsou přítomné obvyklé rizikové faktory zevního prostředí, které jsou pro onemocnění charakteristické.
- Je přítomná významná rodinná anamnéza onemocnění.
- Klinické/laboratorní příznaky jsou neobvykle silně vyjádřené.
- Onemocnění je přítomné bilaterálně v případě párových orgánů.



Varovné signály pro nádorová onemocnění

Varovné signály pro podezření na dědičnou formu nádoru prsu

- Výskyt nádoru prsu a/nebo nádoru vaječníků u několika pokrevních příbuzných.
- Vznik nádoru ve výrazně mladším věku, než je obvyklé v běžné populaci (např. nádor prsu před 40. rokem života).
- Duplicita nádoru prsu a nádoru vaječníků.
- Oboustranný nádor prsu.
- Nádor prsu u muže.

Varovné signály pro podezření na dědičnou formu nádoru tlustého střeva

- Výskyt kolorektálního karcinomu u několika pokrevních příbuzných.
- Vznik nádoru ve výrazně mladším věku, než je obvyklé v běžné populaci.
- Další nádorová onemocnění, jako např. Ca endometria (který může být asociován s dědičnou formou kolorektálního Ca) u pokrevních příbuzných pacienta.
- Několik primárních nádorů, které vznikly nezávisle na sobě na různých místech tlustého střeva.



Varovné signály pro kardiologická onemocnění

Varovné signály pro podezření na dědičná kardiologická onemocnění

- Pacient, kterému náhle, bez zjevné příčiny zemřel zdravý příbuzný v mladém věku (do 40 let).
- Pozitivní rodinná anamnéza palpitací, arytmií, synkop, náhlé srdeční zástavy nebo srdečního selhání v mladém věku.
- Mladý pacient s palpitacemi, synkopami nebo záchvaty s nevyjasněnou příčinou.
- Pacient, jehož pokrevnímu příbuznému bylo diagnostikováno geneticky podmíněné srdeční onemocnění.



Varovné signály týkající se reprodukce a těhotenství.

Obecné zásady

- V těhotenství je čas k poskytnutí genetického poradenství a případně provedení prenatálního testování limitovaný.
- Pokud má jeden z rodičů genetické onemocnění, nebo pokud se genetické onemocnění vyskytuje v rodině jednoho z rodičů, může být nutné doplnit další vyšetření před tím, než je možné uskutečnit prenatální testování u plodu.
- Pracoviště klinické genetiky by mělo být o rizikovém těhotenství včas informováno, ideálně před 10. týdnem gravidity.
- Pokud pár plánuje těhotenství, je vhodné ho odeslat ke genetickému vyšetření pokud možno vždy ještě před otěhotněním.

Varovné signály po podezření na zvýšené riziko recesivního onemocnění u plodu.

Riziko postižení plodu autozomálně recesivním (AR) onemocněním existuje u každého páru. Riziko, že jeden z rodičů je přenašečem AR onemocnění je zvýšená v následujících situacích:

- V případě pozitivní rodinné anamnézy výskytu onemocnění z matčiny nebo z otcovy strany.
- Pokud jsou rodiče v příbuzenském vztahu (příbuzenský svazek, konsangvinita).
- Oba rodiče náleží k etnické skupině s vysokým rizikem určitého onemocnění.
- Oba rodiče náleží k populaci s vysokým rizikem určitého onemocnění
- Oba rodiče pochází z uzavřené komunity s malou příměsí genů z okolního etnika.



Varovné signály pro podezření na genetické onemocnění u dítěte

Varovné signály pro podezření na genetické onemocnění u dítěte.

- Dítě má opožděný psychomotorický vývoj.
- Dítě má mnohočetné vrozené vývojové vady.
- Dítě má obdobné obtíže jako další jeho pokrevní příbuzní.
- Dítě má neobvyklé (dysmorfické) rysy nebo má rysy, kterými se velmi odlišuje od svých rodičů.
- Dítě neprospívá nebo má nadměrný vzrůst.
- Dítě má mikrocefalii nebo makrocefalii.
- U pokrevních příbuzných se vyskytují opakované neobjasněné potraty.
- U dítěte se vyskytuje kombinace neobvyklých obtíží.