

Často kladené dotazy

1) Co jsou to genetická onemocnění?

Vzácná onemocnění mají genetický původ (asi 85 %) a jsou způsobena přítomností změn („chyb“) v DNA.

Genetická informace každého z nás je zapsána v sekvenci DNA, která se nachází v jádře buněk našeho těla a je uspořádána do struktur zvaných chromozomy. Tyto chromozomy obsahují geny, což jsou specifické úseky používané k tvorbě proteinů, které nás utváří.

Monogenní dědičná onemocnění jsou způsobena změnami v jednom genu; příkladem je středomořská anémie, cystická fibróza nebo Duchennova svalová dystrofie. Monogenní onemocnění se vyšetřují pomocí **molekulárně genetických analýz**.

2) Jak častá jsou genetická onemocnění?

Genetická onemocnění jsou vzácná... ale ne až tak vzácná! Dohromady je jich **více než 7000**. Každé jednotlivé genetické onemocnění je vzácné (vyskytující se u méně než 1 z 2000 osob), ale všechna dohromady postihují **1 ze 17 lidí**. V Evropské unii se vyskytují u **36 milionů lidí**. Většina vzácných onemocnění **začíná v dětství**.

Průměrná doba k dosažení diagnózy je **5 let!**

Cílem projektu Screen4Care je urychlit diagnostiku vzácných onemocnění prostřednictvím genetického novorozeneckého screeningu, tedy testování novorozenců krátce po narození za účelem časně identifikace některých monogenních chorob.

3) Jaký novorozenecký (laboratorní) screening je v současnosti dostupný všem novorozencům v České republice?

V České republice je dostupný novorozenecký laboratorní screening, v rámci kterého se vyšetřuje 20 onemocnění (endokrinní onemocnění, dědičné poruchy metabolismu aj.), která mohou při pozdním rozpoznání negativně ovlivnit vývoj dítěte.

V čase 48–72 hodin po narození se všem dětem provede malý vpich do patičky pro odběr několika kapek krve na speciální filtrační papírek (DBS), která umožňuje jednoduchý screeningový test v laboratoři.

4) Co je evropský projekt Screen4Care? Co navrhuje?

The Screen4Care Research Project, založený v roce 2021, je evropské konsorcium, které bude trvat pět let. Screen4Care projekt zahrnuje univerzity a farmaceutické společnosti z celé Evropy i patientskou organizaci EURORDIS zastřešující vzácná onemocnění. Vědeckým koordinátorem projektu je italská University of Ferrara.

Cílem projektu je urychlit stanovení diagnózy vzácných genetických onemocnění pomocí digitálních technologií a **genetického novorozeneckého screeningu**.

5) Jaký je rozdíl mezi metabolickým a genetickým novorozeneckým screeningem?

Metabolický screening se provádí odebráním kapek krve z paty novorozence po porodu. Umožňuje identifikovat některá známá vzácná onemocnění analýzou určitých látek v krvi (metabolitů). Nejde primárně o genetickou analýzu, ale o techniku účinnou při identifikaci určitých metabolických onemocnění.

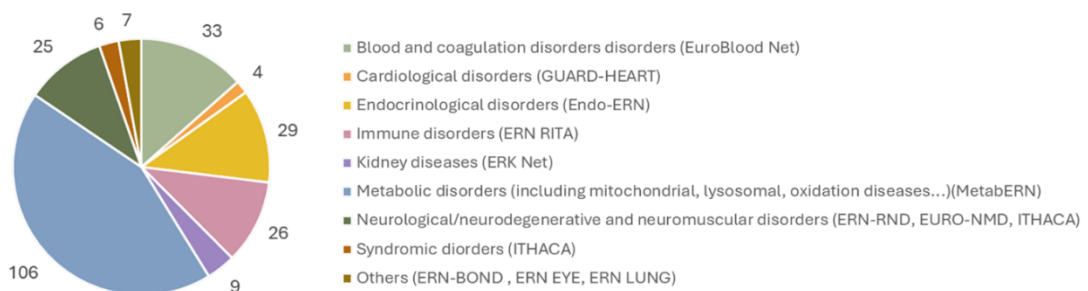
Projekt **SCREEN4CARE** (S4C) nabízí inovativní přístup pomocí **genetického novorozeneckého screeningu (gnBS)**, který spočívá v analýze některých genů z DNA získané z dodatečného vzorku krve, který je také odebrán na speciální filtrační papírek z paty novorozence. Screening bude nabídnut (**navíc**, ne jako náhrada novorozeneckého laboratorního screeningu) až 25 000 novorozencům v Evropě a umožní identifikaci monogenních chorob, které nemusí být při narození patrné nebo je nelze odhalit metabolickým screeningem.

6) Z jakého vzorku krve se bude genetický screening S4C provádět?

Vzorek se odebere ve stejnou dobu jako vzorek pro novorozenecký laboratorní screening, tedy místo dvou screeningových kartiček budou odebrány tři. Dvě pro klasický novorozenecký screening, třetí pro genetický screening projektu Screen4Care. Dodatečný vzorek bude odeslán do genetické laboratoře projektu S4C, kde bude z krve izolována DNA k provedení analýzy.

7) Na která onemocnění se genetický screening Screen4Care zaměřuje?

Genetický screening v projektu S4C se zaměřuje na vzácná onemocnění s dobře známým genetickým podkladem, identifikovatelnými genetickými změnami a dostupnou léčbou. Použije se genový panel nazvaný **TREAT**, který zahrnuje geny onemocnění s dostupnou terapií. Tyto nemoci jsou různého původu: metabolická, neuromuskulární, endokrinní, imunologická atd.



Kompletní seznam testovaných onemocnění je možné získat na webové stránce: <https://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/ustav-lekarske-genetiky-a-genomiky/projekt-screen-for-care-s4c/t8370> nebo lze použít tento QR kód pro přesměrování:



8) Nabízí projekt kromě genetického screeningu ještě něco dalšího?

Ano. U novorozenců, kteří mají negativní genetický screening, ale v prvních 1–2 letech života se objeví časné příznaky, byť i nesouvisející s geny v panelu TREAT, nabízí Screen4Care **sekvenování celého genomu (WGS)**.

WGS zkoumá velký soubor genů (cca 4000 genů) a může tak u symptomatických dětí stanovit přesnou diagnózu.

9) Jak se mohu do projektu zapojit? Jsou s tím spojeny nějaké náklady?

V projektu Screen4Care si můžete vybrat mezi:

- účastí pouze v TREAT panelu při narození
- účastí v TREAT panelu i následném WGS (pouze při výskytu časných příznaků).

Zapojit se můžete tedy do:

- genetického novorozeneckého screeningu pomocí panelu TREAT
- genetického screeningu TREAT + časná diagnostika pomocí WGS

...nebo se projektu Screen4Care nezúčastnit vůbec.

Účast je dobrovolná a zdarma. Pokud se rozhodnete zúčastnit projektu, musí jeden z rodičů podepsat informovaný souhlas.

Po porodu se s vámi setkáme, abychom projekt vysvětlili, vybrali souhlasy a odpověděli na vaše otázky.

10) Jaké výsledky mohu očekávat z genetického screeningu (TREAT panelu)?

Výsledek může být **negativní** nebo **pozitivní**.

- **Negativní výsledek:** v analyzovaných genech nebyly nalezeny žádné změny. V tomto případě rodiče **nebudou** kontaktováni.
- **Pozitivní výsledek:** dítě může mít genetické onemocnění a je třeba další vyšetření. Budete kontaktováni cestou praktického lékaře pro děti a dorost Vašeho dítěte, pozváni na genetickou konzultaci k potvrzení diagnózy, genetickému poradenství, sledování a poučení o možnostech případné léčby.

Někdy může být výsledek nejistý a bude nutné další vyšetření.

Cílem je poskytovat výsledky TREAT panelu do cca 120-150 dnů, výsledky WGS dle časového rámce ERN (European Centers of Excellence network) a typu onemocnění.

11) Proč se zapojit do Screen4Care?

Výhody TREAT panelu zahrnují možnost časná diagnostika, rychlou referenci do specializovaných center, k dostupným terapiím a genetickému poradenství.

WGS umožňuje včasnou diagnostiku v případě příznaků, pokud byl TREAT panel negativní. Stejně jako u TREAT panelu bude zajištěn rychlý přístup do center pro vzácná onemocnění (ERN) a pokud možno k léčbě či klinickým studiím.

12) Jaká rizika přináší účast v TREAT panelu a/nebo WGS?

Rizika jsou minimální – odběr krve z paty je stejný jako odběr pro novorozenecký laboratorní screening. U WGS bude nutný odběr nového vzorku krve (minimálně invazivní).

Genetické analýzy mohou odhalit informace nejen o zdraví dítěte, ale i o přenašečství u rodičů.

WGS může odhalit náhodné či sekundární nálezy (např. příbuznost v rodě nebo nepotvrdit otcovství). Otcovství se nesdílí.

Je také třeba počítat s možnými emočními dopady při časně diagnóze u dítěte.

13) Kde se provádí genetická analýza TREAT panelu?

Dodatečný vzorek krve na filtračním papírku bude zaslán do laboratoře lékařské genetiky Dětské nemocnice Bambino Gesù v Římě. Analýza bude provedena partnery projektu Screen4Care. Výsledek TREAT panelu bude dostupný do 120-150 dnů a rodiče budou o pozitivitě výsledku informováni cestou praktického lékaře pro děti a dorost. Vzorek DNA bude uchováván po dobu tří let.

14) Musím se do projektu zapojit?

Určitě ne! Pokud se neúčastníte, provede se pouze standardní novorozenecký screening. Pamatujte, že účast v Screen4Care **NENAHRAZUJE** vyšetření během těhotenství ani klasický novorozenecký laboratorní screening.

15) Shrnutí

Můžete se zapojit do:

- genetického novorozeneckého screeningu pomocí panelu TREAT (identifikace léčitelných onemocnění)
- genetického screeningu TREAT + WGS v prvních 1–2 letech života při rozvinutí symptomů

...nebo se nezapojit do projektu vůbec.

Účast je dobrovolná, bezplatná a vyžaduje písemný informovaný souhlas. Účast v projektu Screen4Care **NENAHRAZUJE** těhotenské kontroly ani novorozenecký laboratorní screening.

16) Kontakty

Můžete nás sledovat na sociálních sítích a zeptat se na jakékoliv informace.

Najděte Screen4Care na:

- <https://www.screen4care.eu/> (dostupné v angličtině, němčině, italštině a francouzštině)
- <https://twitter.com/screen4care>
- <https://www.linkedin.com/company/screen4care/>
- <https://www.youtube.com/channel/screen4care>