

Přehledový článek

Reprodukční genomika

Reproduction genomics

David Stejskal

GENNET, s.r.o., Praha

Korespondenční adresa: MUDr. David Stejskal, GENNET, s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, tel.: +420 222 313 000, e-mail: David.Stejskal@gennet.cz

Publikováno: 30. 12. 2011 Přijato: 23. 12. 2011 Akceptováno: 27. 12. 2011
Actual Gyn 2011, 3, 66 ISSN 1803-9588 © 2009, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Stejskal D. Reprodukční genomika. Actual Gyn. 2011;3:66

Genomika je obor genetiky, který využívá znalosti druhově specifického zápisu kompletního souboru genů (sekvence genomu) a možnosti genom nebo jeho část (např. kódující část genomu – exom, nebo skupinu genů asociovaných s určitou chorobou) vyšetřit u určitého jedince nebo rodiny. Čtyřpísmenný zápis lidského genomu (kombinace čtyř basí DNA) byl přečten v letech 1990–2003 v rámci mezinárodního Human Gene Project (HGP) a díky pronikavému metodickému zlepšení posledních let – sekvenčním technikám nové generace – NGS a array technikám – se genomika stává klinickou službou. Reprodukční genomika se primárně zabývá základním výzkumem gametogeneze a embryogeneze, ale její principy lze využívat i v prekoncepční a prenatalní diagnostice. Příspěvek informuje o současných možnostech genomiky v klinické reprodukční medicíně:

1. Prekoncepční vyšetření skrytého nosičství definovaných recesivních mutací s vysokou expresivitou u potenciálních rodičů – například mukoviscidózy. Komerčně jsou nabízeny testy stovek známých mutací u cca 100 nejčastějších chorob s recesivní dědičností.
2. Vyšetření submikroskopických chromozomálních aberací u produktů koncepce.
3. Komplexní preimplantační vyšetření embryí (comprehensive PGD) současně pro familiární genové/genomové mutace a de novo vzniklé aneuploidie.
4. Vyšetření produktů koncepce a materiálu plodů s pozitivním ultrazvukovým nálezem.
5. Neinvazivní prenatalní vyšetření (NIPD) familiárních fetálních mutací a aneuploidií de novo.

Výše uvedené možnosti jsou připraveny ke klinickému použití. Překážkou jejich implementace je jednak cena – většinou je nutné nové, v současnosti extrémně drahé přístrojové vybavení – a jednak metodická a mentální nepřipravenost jak expertů, tak konzumentů. Genomika také zatím částečně zvládla jen svou základní - anatomickou (strukturní) část. Od dalších – funkčních – aspektů genomiky lze očekávat pochopení patogeneze a fenotypu geneticky podmíněných chorob a také cílenou terapii.