

Postnatální prevence dědičných chorob

Postnatální prevence – je zaměřena na screening geneticky rizikových osob a rodin a cílené ovlivnění rozvoje nepříznivých vloh a dispozic. Může být realizována pouze v těsné spolupráci genetiků a lékařů dalších oborů.

Populační screening

Je racionální pouze u relativně častých postižení s možností úspěšné prevence nebo léčby. Při nízkých nákladech musí zabezpečovat vysokou specifitu a citlivost.

Př. screening Rh negativních těhotných nebo novorozenců s PKU:

- pokud by nebyl antiD gamaglobulin aplikován Rh- matkám Rh+ novorozenců do 72 hodin po porodu, mohl by být plod v dalším těhotenství ohrožen antiD protilátkami matky;
- podobně, pokud by u homozygotů pro PKU nebyla zahájena dieta s nízkým obsahem phenylalaninu co nejdříve po narození, vyvíjelo by se ireverzibilní poškození CNS;

Důležité jsou pravidelné lékařské kontroly kojenců a batolat. V dospělosti je celopopulační screening zaměřen hlavně na choroby oběhového ústrojí a některé typy nádorů.

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Novorozenecký screening.*

Genealogický screening geneticky rizikových rodin

Efektivní u dominantně děděných (AD) a polygenně děděných chorob a vrozených vad:

- př. polycystická choroba ledvin nebo hypercholesterolémie.

Při včasné detekci heterozygotů nebo osob s genetickou dispozicí lze rozvoj choroby oddálit. Uplatňují se dieta, zvýšená aktivita a příp. léky u hypercholesterolémie - ke vzniku aterosklerotických změn cév pak nedochází nebo až v podstatně vyšším věku.

Odkazy

Související články

- Prekoncepční prevence dědičných chorob a vad
- Prenatální diagnostika
- Novorozenecký screening

Zdroj

- ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 2009]. <<http://www.stefajir.cz>>.