



Projekt primární prevence vrozených vývojových vad

Jak vyučovat o vrozených vadách, jejich prevenci a klinické genetice

Úvod do problému:

Vrozené vývojové vady, geneticky podmíněné choroby a lékařská genetika jsou vzájemně **související témata**, o kterých se v rámci **Projektu primární prevence vrozených vývojových vad** diskutuje velmi podrobně. Nicméně je známou skutečností, že pro mnoho lidí zůstávají tato témata zahalena tajemstvím. Do jisté míry je to dáno i specifikou oboru lékařská genetika. **Lékařská (klinická) genetika je samostatný medicínský obor** s vlastní postgraduální specializační přípravou. Jde o obor, který se v posledních letech neuvěřitelně **rychle rozvíjí** a stává se proto relativně vzdálený i lékařům – ne-genetikům. Pokud je orientace v nově identifikovaných genech, dědičných chorobách a moderních laboratorních metodách složitá i pro odborníky, nabízí se otázka, jak o těchto tématech informovat laickou veřejnost, potažmo žáky základních škol, respektive studenty středních škol.

Problém je naštěstí posunutý trochu jinam. Základní problém není v tom, že by se veřejnost v genetické problematice samostatně neorientovala – problém je v tom, že řada lidí o vrozených vadách, geneticky podmíněných chorobách a možnostech současné lékařské genetiky **nená prakticky žádné informace**. Tyto osoby, jsou tak s těmito tématy konfrontováni často až v situaci, kdy někdo z nich (či jejich blízkých) lékařskou genetiku **sám potřebuje**. Tím je obor lékařské genetiky výrazně limitován, neboť jde o obor, který je koncipován především jako **preventivní a diagnostický**. Osoby bez informací se nemohou prevenci věnovat, pokud o této možnosti vůbec nevědí. V případě problémů se poté snaží dohledat potřebná informace na **internetu**, kde se ovšem mohou setkat i s informacemi nepřesnými, zavádějícími či dokonce **úplně chybnými**.

Cílem tohoto projektu je **poskytnout veřejnosti relevantní informace** o vrozených vývojových vadách a jejich prevenci (a souvisejících tématech, jako jsou geneticky podmíněné choroby a lékařská genetika) a to na jednom místě. Nicméně i tato snaha bude

záviset na tom, jak budou o této problematice **informováni** žáci základních (a studenti středních) škol. Cílem je, aby lékařská genetika **vešla v obecnou známost** jako medicínský obor, který se zabývá vrozenými vývojovými vadami a geneticky podmíněnými chorobami. Otázka prevence rozličných chorob je v současné době v ČR stále poněkud v pozadí veřejného zájmu. Informovanost o prevenci různých chorob je třeba zlepšit obecně, nicméně je naším cílem, aby v rámci těchto snah našla své místo i lékařská genetika a její **možnosti v prevenci vrozených vývojových vad a geneticky podmíněných chorob**.

Úloha pedagoga:

Je nám jasné, že úloha kvalitního pedagoga je v naší snaze zcela nezastupitelná. Velká část tohoto úkolu bude nejspíše spadat do kompetencí vyučujících **přírodopisu**, respektive **biologie**, kteří budou muset vytipovat v osnovách vhodné místo, kam zmínku o příslušné problematice zařadí. Nejsme natolik kompetentní, abychom mohli radit pedagogům v této oblasti. Nicméně se vynasnažíme navrhnout oblasti, o kterých je možné se žáky (studenty) promluvit, a pro příslušné téma je zaujmout

Podrobnosti o jednotlivých tématech a návrhy zapojení do výuky:

Vrozené vývojové vady jsou **patologické změny ve vývoji** lidského jedince, které můžeme pozorovat při narození. V České republice se v posledních letech stabilně rodí **více než 3 %** dětí s některou z vrozených vad. Problematika vývojových vad ovšem nekončí pouze u živě narozených dětí. Vývojové vady jsou častým důvodem **spontánních potratů**, řada dětí s vývojovou vadou se rodí již **mrtvá**. V řadě zemí světa (včetně České republiky) současné zákony umožňují v případě odhalení závažné vady u plodu celé těhotenství **uměle ukončit** (v ČR je možné takový zásah provést pouze do 24. týdne těhotenství včetně). Navíc je potřeba zmínit, že i nadále jsou vrozené vývojové vady hlavní příčinou novorozenecké mortality a morbidity – řada živě narozených dětí tak má kvůli vrozeným vadám problémy na celý život, nebo dokonce zemře.

Na druhou stranu je nutné zmínit, že moderní medicína již dnes umí celou řadu vrozených vad **léčit**, zejména pokud se na ně přijde včas – ideálně ještě před narozením. Týká se to například vrozených vývojových vad srdce, které je dnes ve většině případů možné úspěšně **operovat**, ovšem je třeba novorozence dostat na specializované pracoviště dětské kardiologie včas, neboť vrozené vývojové vady srdce mohou dítě po narození přímo **ohrožovat na životě**.

V současné době je celosvětovým trendem orientace na **primární prevenci vrozených vývojových vad**. Tedy zdůraznit možnost prevence vad, **ještě před jejich vznikem**, například tím, že bude člověk dodržovat určitá pravidla a vyhne se tak řadě rizikových faktorů, které mohou vrozené vývojové vady způsobit.

Rizikové faktory:

- **Kouření:** Je prokázáno, že kouření těhotné významně ovlivňuje nejen ji, ale i samotný plod. Neexistuje nic jako „rozumná míra kouření“ – vykouření každé cigarety je poškozující.
- **Alkohol:** Konzumace alkoholu v těhotenství je velmi riziková. Pravidelné pití větších množství alkoholu může plod velmi vážně poškodit. Ovšem pozor – každý z nás reaguje na alkohol poněkud odlišně, proto je těžké obecně určit „bezpečnou míru“ a je lépe během těhotenství nekonzumovat alkohol vůbec.
- **Drogy:** Konzumace dalších návykových látek je všeobecně škodlivá sama o sobě a může velmi negativně ovlivnit i vyvíjející se plod. Vysazení všech návykových látek by mělo být pro těhotnou naprostou samozřejmostí.
- **Léky:** Existuje celá řada léků, které mohou vyvíjející se plod určitým způsobem poškodit. Ošetřující lékař samozřejmě každé těhotné léčbu upraví tak, aby bylo riziko poškození co nejnižší. To ovšem vyžaduje, aby každá nemocná s trvalou léčbou těhotenství plánovala a včas se o něm poradila se svým ošetřujícím lékařem.
- **Infekce:** Existují infekce, které se mohou přenést na plod a jeho vývoj tak negativně ovlivnit. Ne vždy tomu lze zabránit, přesto by si měla těhotná uvědomit riziko každé infekční choroby a minimalizovat možnosti nákazy.
- **Ionizující záření, některé chemikálie a vysoká teplota:** Existuje celá řada dalších faktorů, které mohou způsobit poškození plodu. Kontakt s těmito faktory je v běžném životě velmi limitovaný, přichází v úvahu například u některých průmyslových či energetických závodů.

Zeptejte se žáků/studentů, co všechno může podle nich poškození plodu způsobit. Existuje poměrně rozšířený názor, že alkohol a kouření stačí v těhotenství pouze „omezit“, případně že tyto škodí jen v začátku těhotenství. Tyto názory jsou, bohužel, nepravdivé a měly by být korigovány. Je možné odkázat se na oficiální materiály od odborníků (viz další dokumenty)

Protektivní faktory:

- **Kyselina listová:** Řada studií prokázala, že kyselina listová snižuje riziko vzniku určitých typů vrozených vývojových vad. Důležité je ovšem upozornit, že kyselina listová nemůže zabránit vzniku všem typům vrozeným vad a v žádném případě nemůže užívání kyseliny listové vynahradit například pravidelnou konzumaci alkoholu a jiné rizikové faktory. Pozor na předávkování – jako každá jiná látka, i kyselina listová může škodit, pokud je užívána v nepřiměřeném množství
- **Dostatek vitamínů a živin:** I další vitamíny jsou důležité pro zdravý vývoj plodu. Vždy je třeba ale upozornit na nebezpečí předávkování – například vitamín A je ve velkých dávkách pro plod naopak nebezpečný. Dostatek živin je v těhotenství velmi důležitý jak pro matku, tak i pro plod. Jakékoliv hmotnostní extrémy (ať již ve smyslu plus nebo minus) jsou u těhotné nežádoucí.

Zeptejte se žáků/studentů, co by naopak dělali pro to, aby jejich se jejich dítě narodilo zdravé. Cílem je uvědomit si, že přístup ke zdravému dítěti je založen na dvou hlavních pilířích – na zdravém životním stylu (dostatek živin a vitamínů, absence užívání alkoholu a jiných návykových látek) a na plánovaném rodičovství (v případě plánovaného těhotenství je možné vyvarovat se všech rizikových faktorů již předem). Samozřejmostí by mělo být, že každá žena ke svému těhotenství přistupuje odpovědně a chodí v těhotenství na předepsané prohlídky, aby mohla být péče o ni i o plod co nejlepší a nejkompexnější.

Dědičnost chorob a vad:

- **Dědičné choroby:** Mnoho chorob je podmíněno patologickou změnou genetické informace – mutací. Tyto choroby se mohou přenášet z generace na generaci – označují se proto jako dědičné. Ne vždy je podmínkou, aby jeden z rodičů příslušnou chorobu přímo měl - přesto se může u potomka objevit. V rodinách, kde se určitá dědičná choroba vyskytuje, je potřeba věnovat této informaci zvýšenou pozornost a aktivně se o toto téma zajímat – a to zejména v ten moment, kdy plánujeme vlastní rodinu.
- **Vrozené vady:** Většinou vznikají následkem působení nepříznivých faktorů, které nejsou dědičné. Přesto i určitá typy vrozených vývojových vad dědičné být mohou. Také případům vrozených vad je potřeba věnovat pozornost, ne vždy lze ihned říci, zda je vady dědičná či není. Pokud se v rodině vyskytují opakované potraty, může to

být opět následek opakovaného výskytu vývojové vady, která se projevila velmi závažně ještě v průběhu těhotenství.

- **Lékařská genetika:** Lékařská genetika je obor, který je založen především na prevenci, diagnostice a poradenství. Genetik (alespoň prozatím) nedokáže vrozené vývojové vady a dědičné choroby sám léčit (s léčbou – pokud je možná – pomáhají odborníci z jiných oborů: například chirurgie, pediatrie, endokrinologie apod.). Ovšem genetik přesto může v mnohém pomoci a poradit:
 - ✓ Genetik zjistí podrobnosti o výskytu dědičných chorob a vrozených vývojových vad v rodině
 - ✓ Dokáže upřesnit (či potvrdit) diagnózu dědičné choroby či vrozené vývojové vady
 - ✓ V případě známých chorob a vad dokáže genetik diagnózu přesně zařadit a vypočítat riziko opakování této vady v příslušné rodině (vypočíst riziko pro potomky)
 - ✓ V případě těhotenství s rizikem vývojové vady či dědičné choroby může genetik navrhnout provedení určitých testů, které pomohou vyloučit/potvrdit diagnózu u plodu.
 - ✓ V rodinách, kde se dědičné choroby či vývojové vady vyskytují, může genetik budoucím rodičům navrhnout vyšetřovací postup ještě před začátkem těhotenství. Řadu vyšetření je tak možné podstoupit v klidu a bez zbytečného spěchu.
 - ✓ Genetik vždy vše ochotně vysvětlí, navrhne možná řešení a doplní chybějící informace.
 - ✓ **Genetik nikdy do ničeho nenutí, nepřemlouvá, pouze informuje. Veškerá rozhodnutí o podstoupených vyšetřeních a dalších věcech jsou plně a pouze na pacientovi.**

Zeptejte se žáků/studentů, co ví o těchto skupinách chorob a zda si nějaké umí představit. Není důležité znát příklady, důležité je znát princip těchto chorob (tedy choroby přenosné z generace na generaci a vrozená postižení dětí). Zeptejte se, co by dělali v případě, pokud by

se takováto onemocnění vyskytla v jejich rodině? Vědí, na koho se obrátit? Cílem je seznámit žáky/studenty s oborem lékařská genetika a jeho možnostmi. Vhodné je se žáky/studenty diskutovat na téma „možnosti dnešní lékařské genetiky“. Často je třeba vyvracet řadu mýtů, které o tomto oboru panují:

- *Lékařský genetik rozhodně nepozměňuje ničí genetickou informaci, genetické modifikace se týkají některých hospodářských zvířat či rostlin, ale rozhodně se netýkají pacientů. Genová terapie je stále vesměs experimentální metodou, která se v léčbě geneticky podmíněných chorob běžně nepoužívá.*
- *Dále není pravda, že genetik dnes umí z genů vyčíst veškeré informace. V novinách se sice píše o objevech „ genu pro obezitu“, „ genu pro inteligenci“, „ genu pro agresivitu“ apod., ale již se tam nepíše, že takových genů existuje nepochybně více – přičemž ne všechny již známe - a navíc se uplatňují ještě další faktory, které výsledné charakteristiky znaku ovlivňují. Genetika dnes tedy rozhodně nefunguje stylem, dejte nám DNA a my Vám řekneme vše o vašich vlastnostech a chorobách. Lékařská genetika nabízí genetické vyšetření pouze u dobře prozkoumaných chorob a genů, kde mohou být výsledky jednoznačně interpretovány.*
- *Genetika a prenatální diagnostika není jen o odběrech plodové vody a o umělém ukončování těhotenství, v případě postižených plodů. Tato témata jsou poměrně citlivá, někdy jsou však až přehnaně demonizována. Smyslem všech vyšetření je poskytnout těhotné dostatek informací o zdravotním stavu jejího plodu. Pokud nemá těhotná o tyto informace zájem, nebude ani vyšetřována. Odběr plodové vody (a jiná invazivní vyšetření) je nabízen pouze těm těhotným, u kterých je vyšší riziko určité vývojové vady. Odběr není povinný a genetik ho těhotným pouze nabízí, nikoho nenutí. Těhotná má právo odběr (a jakákoliv další vyšetření) odmítnout. Prenatální diagnostika je důležitá, aby těhotná i ošetřující lékař měli co nejlepší informace o zdravotním stavu plodu. Řadu vad je možné po porodu úspěšně léčit, je ovšem důležité, aby se o vadě vědělo dopředu a mohla být tak včas připravena potřebná opatření (např. porod na specializovaném pracovišti, návaznost na chirurgickou péči apod.). Umělé ukončení těhotenství je až poslední možností v případech, kdy je prokázáno těžké postižení plodu. Záleží jen a jen na přání těhotné, zda si v takovýchto případech přeje v těhotenství pokračovat či nikoliv. Vše se přitom řídí platnými zákonnými normami.*

V případě studentů gymnázií, kteří mají v osnovách biologii člověka a později dokonce genetiku je při výkladu možné zacházet i do větších podrobností. K doplnění studijních osnov je možné doplnit informační materiály, které jsou součástí těchto stránek. V případě zájmu o podrobnější informace či o pomoc s tvorbou výukových materiálů nás neváhejte kontaktovat. Nebráníme se ani možnostem vyzvaných přednášek či seminářů s žáky/studenty – vše je o domluvě a našich současných časových možnostech

**MUDr. Antonín Šípek, CSc.,
Národní registr vrozených vývojových vad,
Oddělení lékařské genetiky FTNsP, Praha
Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha**

registrvvv@vrozene-vady.cz

**MUDr. Antonín Šípek jr.,
Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha**

antonin.sipek@lf1.cuni.cz