



Oddělení molekulární endokrinologie

Endokrínologický ústav

Vedoucí odd.: Mgr. Josef Včelák

Národní třída 8, 11694 Praha 1

Tel: +420 224905265, Fax: +420 224905325

Garant: RNDr. Běla Bendlová, CSc.

IČP: 01393003 ODB: 816

<http://www.endo.cz>

Informace pro rodiče

o genetickém vyšetření monogenních příčin obezity

Vážení rodiče,

nabízíme Vám možnost genetického vyšetření, které by umožnilo zjistit tzv. monogenní příčinu obezity Vašeho dítěte. Toto genetické vyšetření zkoumá některé geny, jejichž porucha (mutace) způsobuje vznik a rozvoj těžké obezity od raného dětství. „Monogenní“ příčina znamená, že k rozvoji takto silných projevů stačí pouze jedna mutace jednoho genu.

Naše pracoviště provádí vyšetření dvou genů – genu pro melanokortinový receptor 4. typu (označovaný zkratkou MC4R) a genu pro proopiomelanokortin (označovaný zkratkou POMC).

Mutace MC4R genu představují nejčastější příčinu monogenní obezity. Na základě předchozích sledování bylo zjištěno, že se např. vyskytuje u 2,4 % českých dětí s obezitou vzniklou ve velmi raném věku. Výskyt ostatních monogenně podmíněných mutací je ale vzácný.

Abychom mohli vyšetření provést, je třeba odebrat Vašemu dítěti alespoň 2,5 ml krve, což odpovídá polovině malé zkumavky. Jedná se o běžný krevní odběr. Z krve potom izolujeme deoxyribonukleovou kyselinu (zkratka DNA), která nese genetickou informaci. Jejím sledováním zjistíme, jestli je u Vašeho dítěte přítomna mutace, která by mohla způsobovat obezitu. V případě, že nalezneme poruchu v některém ze zmiňovaných genů, budeme o tom neprodleně informovat ošetřujícího lékaře Vašeho dítěte, který vyšetření doporučil.

DNA bude uchovávána ve zkumavkách označených kódem. Klíč k identifikaci jedince bude k dispozici pouze odpovědným pracovníkům Endokrínologického ústavu. Pokud budete souhlasit, DNA může být využita i pro sledování dalších genů, u nichž se předpokládá souvislost se vznikem obezity. V závislosti na pokroku výzkumu může být DNA skladována v Endokrínologickém ústavu i několik let. V průběhu doby můžete své rozhodnutí kdykoliv odvolat a následně budou všechny informace o Vašem dítěti i vzorek DNA zničeny.

Děkujeme za spolupráci.

Mgr. Josef Včelák

Oddělení molekulární endokrinologie
Endokrínologický ústav, Praha

RNDr. Hana Zamrazilová, Ph.D.

MUDr. Irena Aldhoon Hainerová, Ph.D.

Centrum pro diagnostiku a léčbu obezity
Endokrínologický ústav, Praha