

Genetické testování odhaluje příčiny lidských chorob

25.6.2024 - | PROTEXT

Špičkové laboratoře v Česku buduje již dvě dekády i klinika GENNET. Nové moderně zařízené prostory se v loňském roce osamostatnily pod názvem GNTlabs a disponují nejmodernějšími technologiemi. Díky komplexnosti a neustálému rozvoji portfolia genetických testů je možné lépe odhalovat predispozice pro onkologická onemocnění nebo možné přenosy genetických onemocnění.

Pro základní představu je nutné uvést, že lidský genom člověka je tvořen přibližně 20 tis. geny. Zatímco před 20 lety bylo možné v genetické laboratoři vyšetřovat změny jen v jednotkách genů/mutací, dnešní moderní přístupy umožňují sledovat více než 40 milionů párů bází (Mbp) těch částí genomu, které vytváří funkční jednotky – proteiny. *„V našich laboratořích GNTlabs dokážeme popsat data prakticky všech genů. Zaznamenaná data jsou tak obsáhlá, že ve chvíli jejich nálezu ještě nelze určit veškerý význam všech variant. Ten se často prokáže až při dalším výzkumu nebo updatu databází,”* vysvětluje odborná ředitelka GNTlabs MUDr. Monika Koudová.

Dopad nových poznatků a vědomostí je v genetickém výzkumu patrný na každodenní bázi. Možnost podrobněji popsat lidský genom vede k významně lepší informovanosti o genetických příčinách chorob. Jedná se především o vyšší pravděpodobnost odhalení predispozic pro onkologická onemocnění nebo možného přenosu genetických onemocnění a také pomoc při plánování početí u párů. GNTlabs se specializuje na prekoncepční, preimplantační, prenatalní a postnatalní genetickou diagnostiku a úzce spolupracuje s klinikami po celé Evropě.

Vedle vysoce kvalifikovaných odborníků s rozsáhlými znalostmi v oblasti molekulární genetiky, cytogenetiky, PGT a bioinformatiky je nezbytné zapojení nejmodernější technologie. Zásadním krokem pro laboratoře proto byla investice do nového sekvenátoru NovaSeq Xplus, který takto komplexní analýzu umožňuje. Tento přístroj představuje naprostou špičku na trhu sekvenačních technologií, kdy nabízí působivou kombinaci spolehlivosti, rychlosti, kvality dat a jejich ceny. Hodnota tohoto stroje přesahuje 25 milionů korun, jde tedy o naprosto unikátní přístroj, kterých nenajdeme v České republice mnoho.

GNTlabs za první rok: laboratorní portál i unikátní testy

V GNTlabs se za rok fungování podařilo dostat do provozu web gntlabs.cz zahrnující veškeré portfolio genetických testů. Současně s tím byl spuštěn laboratorní portál GLEX, umožňující přímou komunikaci s odborníky v rámci sdílení výsledků testů. Tato digitalizace procesů umožňuje rychlejší a efektivnější poskytování služeb doktorům, tedy i pacientům po celém světě.

Z hlediska portfolia nabízených testů se v GNTlabs podařilo do praxe uvést vlastní interní test endometriální receptivity (GERT, ze GENNET Endometrial Receptivity Test), který přesně určuje období menstruačního cyklu, kdy je sliznice dělohy nejvhodnější pro uhnízdění embrya (tzv. "implantační okno"). V oblasti pokročilé genetické diagnostiky se v laboratořích podařilo úspěšně zkompletovat i neinvazivní prenatalní test PRENASCAN, který stanovuje riziko genetických vad plodu ze vzorku krve těhotné ženy. Test analyzuje DNA plodu cirkulujícího v krevním oběhu matky, což umožňuje přesnější diagnostiku a prevenci genetických abnormalit (aneuploidie chromozomů způsobujících např. Downův, Edwardsův nebo Patau syndrom) v prenatalním období. Test je již prakticky používán na klinice. Na rozdíl od portfolia dalších NIPT testů nabízených v ČR, tento test

je certifikován značkou IVD CE a je kompletně (od zpracování odebrané krve až po datovou analýzu) prováděn v laboratořích GNTlabs.

„Hrajeme důležitou roli v oblasti genetické diagnostiky a pomáháme pacientům dosahovat lepšího zdraví. Oslavy prvních narozenin v novém prostředí byly oslavou nejen našeho dynamického rozvoje, ale i našich ambiciózních plánů do budoucna. Chceme být pro všechny lékaře tím nejlepším a spolehlivým partnerem v oblasti diagnostiky, prevence a léčby jejich pacientů s dědičnými chorobami,“ okomentovala další rozvoj laboratoří odborná ředitelka GNTlabs MUDr. Monika Koudová.

Ředitel GNTlabs by GENNET Michal Fazekaš, k tomu uvádí: *„Naše poslání je poskytovat nejlepší možnou genetickou diagnostiku, proto investujeme do nejnovějších technologií. Těšíme se na další rok inovace a pokroku, kterým budeme nadále přispívat k zlepšení zdraví a štěstí našich pacientů.“*

Kontakt:

martin@eckstein.cz

ČTK Connect ke zprávě vydává obrazovou přílohu, která je k dispozici na adrese <https://www.protext.cz>.

<https://www.ceskenoviny.cz/tiskove/zpravy/geneticke-testovani-odhaluje-priciny-lidskych-chorob/2536152>