

Genetičko testiranje iz zdravstvenih razloga

KAD JE POTREBAN GENETIČKI TEST?

PROFESIONALNO GENETIČKO SAVJETOVANJE

ŠTO SE TRAŽI GENETIČKIM TESTOM?

VAŠA ODLUKA



Genetičko testiranje iz zdravstvenih razloga

Svi smo od naših roditelja naslijedili jedinstvenu kombinaciju gena. Ta originalna genska građa zajedno s utjecajem okoliša tijekom života objašnjavaju razlike između dvije osobe u izgledu, osjetljivosti na određene tipove liječenja, sklonosti bolesti itd.



Znanstveni napredak nam je omogućio istraživanje i “čitanje” humanog genoma. Svaki laboratorijski test proveden s ciljem prikupljanja informacija vezanih za genetiku pojedinca je genetički test.

Važno je zapamtiti da vaši geni samo djelomično utječu na mogući razvoj većine bolesti. Čimbenici kao što su povijest bolesti, stil života i okoliš također imaju važnu ulogu.

Ovaj dokument je napisan kako bi vam pružio opće informacije o genetici, njenom utjecaju na vaše zdravlje, a napisan je i kao vodič koji će vas uputiti kako pristupiti genetičkom testiranju.

■ ■ ■ Kad je potreban genetički test?

Genetički test proveden iz medicinskih razloga pruža informaciju koja je važna za zdravlje osobe. Različiti su medicinski razlozi genetičkog testiranja. Ako vaš liječnik smatra da bi uzrok vaše bolesti mogao biti genetičke prirode, može vas uputiti liječniku specijaliziranom za istraživanje, dijagnosticiranje i liječenje osoba za koje se sumnja da imaju, ili koje stvarno imaju genetički problem. Liječnik će pažljivo razmotriti povijest vaše bolesti kao i sve ostale simptome. Ako se sumnja na specifičnu genetičku bolest, genetički test će vam biti predložen ako je dostupan, kako bi se uspostavila konačna dijagnoza.



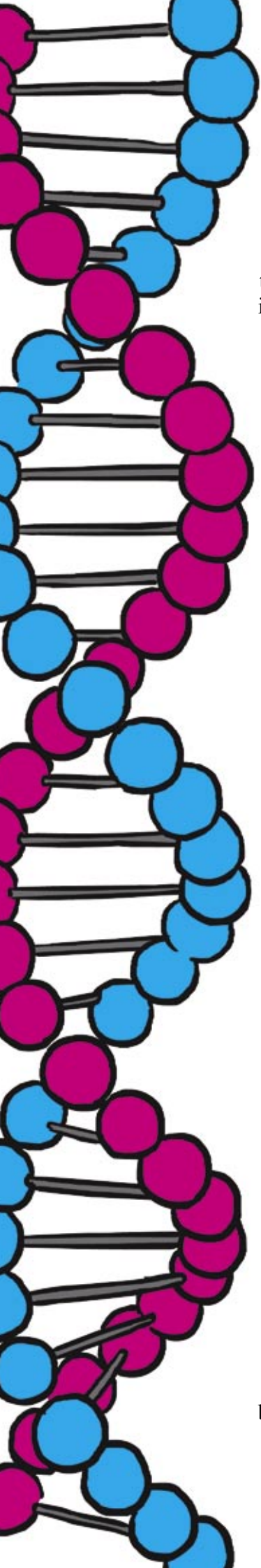
Potreba za profesionalnim genetičkim savjetovanjem

Zbog mogućih ozbiljnih posljedica genetičkog testiranja, ljudima koji razmišljaju o genetičkom testiranju strogo se preporuča genetičko savjetovanje. Njega provode specijalno obučeni profesionalci i uključuje informacije koje će vama i vašoj obitelji pomoći da donesete odluku o testiranju. Na genetičkom savjetovanju uzima se u obzir vaša situacija i potrebe te vam se pruža informacija o svim opcijama koje su vam dostupne bez da se pokuša utjecati na vašu odluku. Genetičko savjetovanje također može uključivati profesionalnu psihološku podršku prije, i ako se odlučite na genetičko testiranje, i poslije testa, i pomoći vam kako bi se nosili s rezultatima testiranja. Ova podrška može uključivati i objašnjavanje rezultata testiranja članovima obitelji. Zbog svega navedenog, genetičko savjetovanje pruža podršku pojedincima prije, tijekom i nakon genetičkog testa.



Neki uobičajeni razlozi za genetičko testiranje:

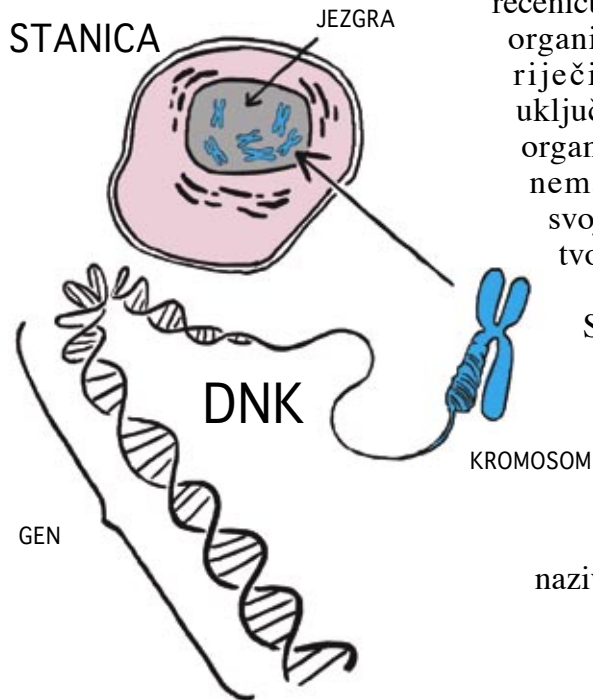
- Vi ili vaše dijete imate simptome bolesti i želite saznati dijagnozu ili otkriti biološki uzrok odgovoran za razvoj bolesti.
- Genska bolest prisutna je u obitelji i želite znati imate li rizik od obolijevanja tijekom života.
- Genska bolest prisutna je u obitelji ili pripadate grupi ili populaciji u kojoj postoji povećan rizik za razvoj specifične genske bolesti i želite znati možete li prenijeti bolest na vašu djecu.
- Vi ili vaš partner imali ste nekoliko neuspjelih trudnoća.



■ ■ ■ Malo o biologiji...

Ljudsko tijelo izgrađeno je od nekoliko bilijuna stanica koje čine građevne jedinice svih živih bića. Stanice daju tijelu strukturu. Pretvaraju hranjive tvari iz hrane u energiju i obavljaju različite specijalizirane funkcije. Stanice istog tipa povezuju se i tvore tkiva koja se povezuju i stvaraju organe. Postoji preko 200 različitih tipova stanica koje stvaraju mišiće, živce, pluća, srce, spolne organe, krv itd.

Većina stanica ima jezgru u kojoj su pohranjene sve potrebne informacije za razvoj i ispravno funkcioniranje organizma. Informacije su “zapisane” u biološkoj podlozi zvanj DNK (deoksiribonukleinska kiselina). Ako DNK zamislimo kao dugu



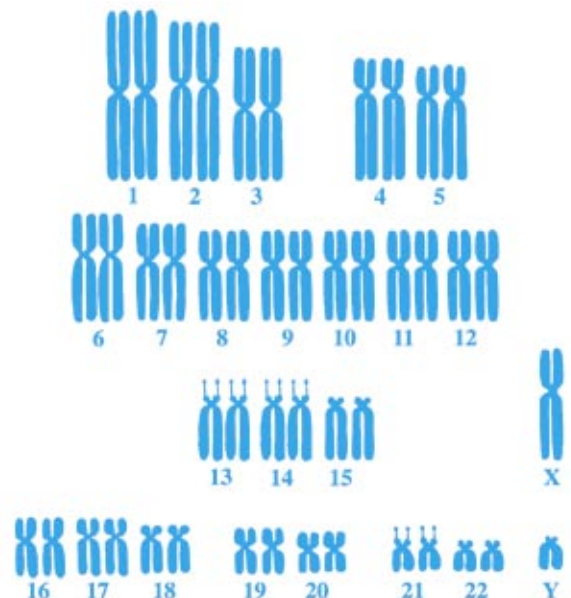
rečenicu koja daje kompletan opis organizma, geni su kao odvojene riječi u toj rečenici. Gen je uključen u jednu ili više funkcija u organizmu. Ako je oštećen ili ga nema ne može ispravno izvršavati svoju funkciju. Cijeli set gena tvori genom.

Stanična jezgra, dakle, sadrži genom, koji čini genetički profil osobe. Svako dijete nasljeduje pola svog genoma od majke, a pola od oca.

Zbog toga se genom često naziva osnovom nasljeđivanja.

Što je s kromosomima?

Većinom izgrađeni od DNK, kromosomi se vide jedino tijekom stanične diobe. Ljudi imaju 46 kromosoma, ili točnije 23 para, jer kromosomi dolaze u parovima: jedan par spolnih kromosoma – nazivaju se X i X kod žena te X i Y kod muškarca – i 22 para somatskih kromosoma, imenovani brojevima 1 do 22.



■ ■ ■ Što se traži genetičkim testom?

Genetički test je analiza dijela vaše DNK. Genetičkim testom može se otkriti postoji li promjena u određenom genu ili kromosomu. Promjena, koja se najčešće naziva mutacijom, može zahvatiti sve stanice organizma te se može prenijeti na buduće generacije.



Vaši geni i vaš liječnik

Za proučavanje DNK, prvo se uzima uzorak krvi ili sline i šalje u laboratorij na testiranje. Laboratorij obično daje rezultate testa u pisanom obliku liječniku koji je propisao test i koji će nakon toga raspraviti s vama rezultate testa.

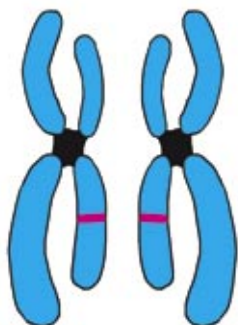
Kao posljedica genske mutacije postoje tri glavna tipa bolesti:

■ Kromosomski poremećaji

Kromosomske abnormalnosti događaju se kad osoba ima jedan ili više oštećenih kromosoma (na primjer premještanje dijelova na kromosomima ili izgubljeni dijelovi kromosoma) ili kad osoba nema 46 kromosoma. To je slučaj kod pojedinaca s Downovim sindromom, koji imaju dodatnu kopiju 21. kromosoma, što kod njih čini ukupno 47 kromosoma.

■ Monogenske bolesti

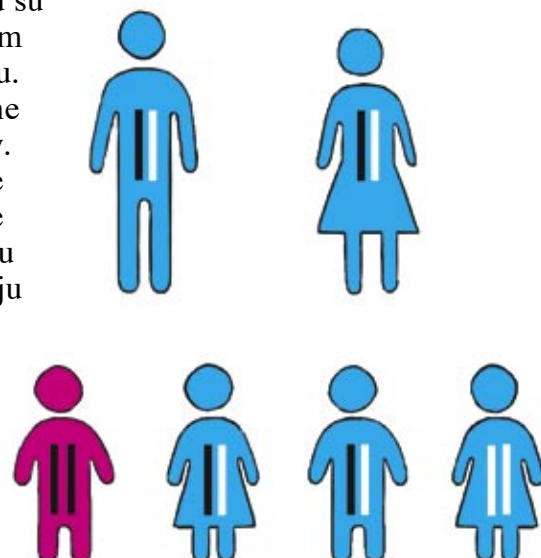
Monogenske bolesti rezultat su promjene u jednom genu. Monogenske bolesti najčešće su teške i rijetke iako pogađaju milijune ljudi diljem svijeta. Priroda bolesti ovisi o funkciji koju obavlja mutirani gen. Sva ljudska bića imaju dvije kopije - znanstveni termin je "alel" - svakog gena. Jedan alel nasljeđujemo od oca a drugi od majke.



Kromosomi s dva alela istog gena

Neke monogenske bolesti povezane su s promjenama u jednom alelu. Takav je slučaj Huntingtonova bolest koja utječe na kordinaciju mišića i kognitivne funkcije.

Ostale monogenske bolesti razvijaju se samo kad su oba alela promijenjena. Osobe s promijenjenim samo jednim alelom ne obole iako nose mutaciju. Takav je slučaj kod cistične fibroze, kronične bolesti koja pogađa pluća i probavni sustav. Kad je samo jedan alel promijenjen, osobe nisu bolesne ali nose mutaciju. Nazivaju se (zdravim) nositeljima. Nositelji rijetko imaju simptome bolesti, ali ako dva nositelja imaju zajedničko dijete postoji vjerojatnost od 25% da će dijete naslijediti dvije mutirane kopije gena i zbog toga oboljeti.



■ Kompleksni genski poremećaji

Kompleksni genski poremećaji rezultat su međudjelovanja nekoliko genskih promjena u kombinaciji s čimbenicima okoliša i načinom života. Kompleksni genski poremećaji uključuju vrlo česte bolesti kao što su dijabetes, većina tumora, astma ili bolesti srca. Za razliku od monogenских bolesti, velik broj gena uključen je u pojavu i razvoj ovih bolesti.

Iako su genetička istraživanja usmjerena na pronalaženje genetičke komponente čestih bolesti, one su i dalje slabo poznate. Testovi vezani za kompleksne genske poremećaje smatraju se netočnima ili čak nebitnim za predviđanje potencijalnog razvoja bolesti.



Različiti tipovi genetičkog testiranja

> Dijagnostički genetički testovi

Dijagnostički genetički testovi namijenjeni su dijagnozi genetičke bolesti kod osobe koja već ima simptome. Rezultati testa mogu pomoći pri donošenju odluka o načinu liječenja ili rješavanja zdravstvenih problema. Također, mogu riješiti problem dijagnostičke nesigurnosti i omogućiti osobi da sa sigurnošću sazna od koje bolesti boluje.

> Prediktivno genetičko testiranje

Prediktivno genetičko testiranje radi se kod osoba koje još ne pokazuju simptome bolesti. Oni su predviđeni za otkrivanje genetskih promjena koje uzrokuju sklonost nastanku bolesti. Ta vjerojatnost se može jako razlikovati od testa do testa. U rijetkim slučajevima, genetičko testiranje ukazuje na visoku vjerojatnost za razvitak bolesti tijekom života (npr. test za Huntingtonovu bolest).

U većini slučajeva, testiranje pruža samo indicaciju rizika za razvoj bolesti tijekom života, ali neće biti točan pokazatelj, jer uz genetiku, i utjecaj okoliša ima važnu ulogu u razvoju bolesti. Takve prediktivne testove zovu i testovima sklonosti.

> Testiranje nositelja

Testiranje nositelja koristi se za identificiranje osoba koje 'nose' mutirani alel gena koji je povezan s određenom bolesti (npr. cistična fibroza). Nositelji ne moraju pokazivati nikakve znakove bolesti. Međutim, postoji rizik da će njihova djeca oboljeti.

> Farmakogenomski testovi

Farmakogenomski testovi provode se kako bi se ustanovila osjetljivost osobe na specifičnu terapiju. Na primjer, neke osobe mogu trebati višu dozu nekog lijeka, dok druge mogu loše reagirati na određene lijekove.

Potencijalne koristi genetičkog testiranja

- Za neke specifične bolesti, genetičko testiranje može pružiti sigurnost zbog saznanja o vašoj bolesti ili bolesti vašeg djeteta. Za neke ljude je važno da nisu u neizvjesnosti.
- Genetički test može pomoći dijagnosticirati genetički poremećaj i omogućiti liječenje (ako je dostupno) ili preventivne mjere (ako su moguće).
- Rezultati testiranja mogu pružiti korisne informacije za buduće trudnoće.
- Kako su genske bolesti često nasljedne, informacije o vašem genetičkom statusu mogu biti korisne i članovima vaše obitelji.

Ograničenja i potencijalni rizici testiranja

- Genetičko testiranje, čekanje rezultata i primanje rezultata može izazvati čitav niz emocija kao što su stres, napetost, olakšanje ili osjećaj krivnje. Važno je razmisliti o mogućim posljedicama za vas i vašu obitelj bilo da dobijete dobre ili loše vijesti.
- Čak i ako se dijagnoza može potvrditi genetičkim testiranjem, terapija nije uvijek moguća.
- Nije uvijek moguće utvrditi genetičko objašnjenje određene bolesti zbog različitih razloga: test možda još nije dostupan, ili se još ne može napraviti jer još nije poznata genetička baza oboljenja.
- Za neke bolesti kod kojih je poznat genetički uzrok, nije moguće predvidjeti razvoj i tijek bolesti.
- Rezultati vašeg genetičkog testiranja mogu otkriti genetičke podatke o ostalim članovima vaše biološke obitelji – s kojima dijelite neke genetičke karakteristike – naročito u vezi njihovog rizika za razvoj određene bolesti. Žele li ostali članovi obitelji znati tu informaciju?
- Rezultati testiranja ponekad mogu otkriti obiteljske tajne povezane s očinstvom i usvajanjem.

■ ■ ■ Vaša odluka na testiranje

Nije lako odlučiti se na testiranje. Pitanje je osobnog izbora. Svatko je slobodan odlučiti se ili ne na genetičko testiranje, kao i želi li biti obaviješten o rezultatima testiranja. Zbog toga je vrlo važno da ste potpuno informirani o testiranju, da možete postaviti sva pitanja koja želite kako bi mogli biti potpuno sigurni u svoju odluku.



Genetičko testiranje kod djece

Genetičkom testiranju maloljetnika uvijek se mora oprezno pristupati. Djeca i adolescenti obično se testiraju samo ako hitni preventivni postupci ili način liječenja ovise o rezultatu testiranja. U slučaju da testiranje nije hitno (na primjer kad se bolest pojavljuje tek u zrelijoj dobi i terapija ne postoji prije tog trenutka), obično se odgađa sve dok maloljetnik nije dovoljno star za samostalno donošenje odluke.

Prije nego se odlučite na genetičko testiranje, trebali bi se raspitati :

- O bolesti:
 - Što se o bolesti zna?
 - Imaju li svi oboljeli iste simptome?
 - Kako je živjeti s tom bolesti?
 - Zašto ja ili moje dijete imamo ovu bolest?
 - Mogu li i drugi članovi obitelji oboljeti?
 - Ima li lijeka za tu bolest?
 - Ako ima lijeka, je li dostupan?
 - Gdje mogu dobiti više informacija o bolesti?

■ O testiranju:

- Postoji li rizik od testiranja? Ako postoji, koji?
- Što će mi reći rezultati testiranja?
- Koliko će rezultati biti točni?
- Trebaju li se i ostali članovi obitelji testirati?
- Koliko dugo se čeka rezultate?
- Tko će mi dati rezultate?
- Tko sve ima pristup rezultatima?

Rezultati genetičkog testiranja su osjetljivi osobni podaci koji se odnose na vašu "biološku privatnost" zbog čega se trebaju smatrati povjerljivim. Osim toga, osobama koje su se podvrgle genetičkom testiranju, preporučuje se traženje potpore (genetičko savjetovanje) da bi se osiguralo potpuno razumijevanje značenja i posljedica dobivenih rezultata.

■ Ostala važna pitanja:

- Hoće li rezultati testa imati posljedice i kod drugih članova moje obitelji?
- Ako hoće, trebam li prvo s njima raspravljati o testu?
- Kakav emocionalni utjecaj bi mogli imati rezultati testiranja na mene i moju obitelj?
- Kome bih trebao reći o rezultatima testiranja?
- Hoću li dobiti pismene informacije o onome što smo raspravljali?
- Tko mi može pomoći objasniti rezultate mojem djetetu i/ili članovima obitelji, ako se odlučim na to?
- Prenose li se rezultati testa i drugim osobama? Ako se prenose, kome?
- Postoji li neka podrška ili udruga pacijenata koje mogu kontaktirati?
- Kojim se još liječnicima mogu obratiti?

■■■ Genetičko testiranje koje se prodaje direktno korisnicima

U zadnjih nekoliko godina, povećao se broj genetičkih testova koji se reklamiraju i/ili prodaju preko interneta od strane tvrtki koje nisu unutar zdravstvenog sustava.

Kakve su to tvrtke?

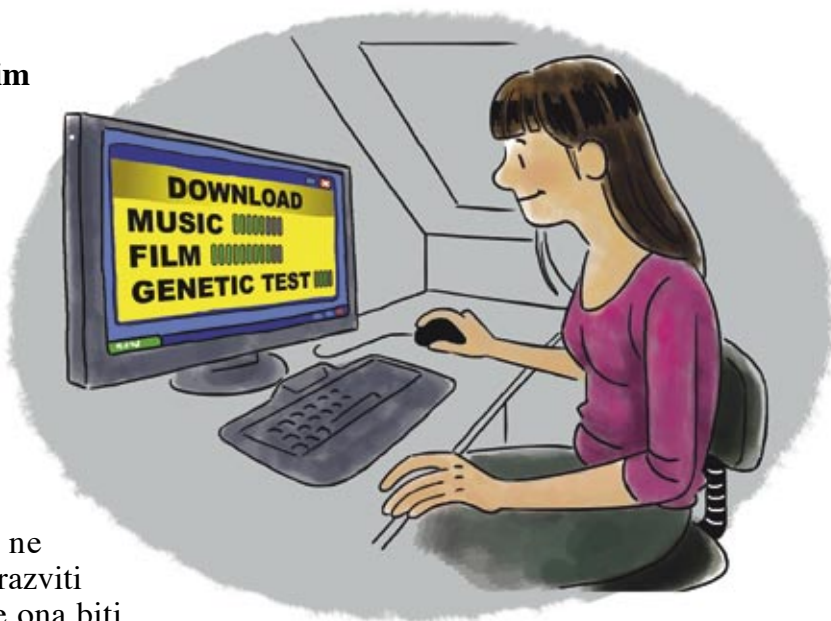
U biti, mnoge tvrtke koje prodaju takve testove, omogućavaju Vam da ih kupite preko interneta na isti način kako kupujete knjige ili CD-ove. Većina tih tvrtki reklamira i nudi genetičke testove bez ikakvog sudjelovanja zdravstvenih djelatnika.

Na što se može testirati?

Testovi koji se mogu kupiti od takvih tvrtki uključuju neke provjerene testove koje nude i liječnici, ali također nude i mnoge testove koji još nisu potvrđeni ili se smatraju neodgovarajućima da bi se ponudili javnosti. Mnoge tvrtke prodaju genetičke testove koji bi trebali odrediti vaš rizik za obolijevanje od određenih, čestih kompleksnih genskih bolesti.

Što treba znati o genetičkim testovima koji se direktno prodaju korisnicima:

■ Mnogi genetički testovi koji se prodaju direktno korisnicima ne smatraju se valjanima od strane zdravstvenog sustava. To znači da kvaliteta i korisnost tih testova još nije potvrđena. Većina takvih testova ne može predvidjeti hoćete li razviti određenu bolest i koliko će ona biti ozbiljna. Kao što je već spomenuto, za veliku većinu bolesti, vaši geni samo dijelomično određuju hoćete li i oboljeti. Drugi čimbenici, kao na primjer vaše zdravstveno stanje, način života i okoliš u kojem živite također igraju značajnu ulogu.



■ Naručiti genetički test nije isto kao naručiti knjigu. Uvijek je važno prvo razmisliti o mogućim posljedicama za vas i vašu obitelj kad dobijete rezultat testiranja.

■ Genetičko testiranje kod djece ne treba se poduzimati preduhitreno (vidi odjeljak: Genetičko testiranje kod djece). Genetičko testiranje djece se ne savjetuje izvan postojećeg zdravstvenog sustava.

■ Mnoge tvrtke rade bez liječničkog nadzora i bez susreta pacijenta s liječnikom. Razgovarajte se s vašim liječnikom pruža li taj test uopće korisne informacije o vašem zdravlju. Budite sigurni da razumijete koristi i ograničenja testa prije nego što ga kupite.

■ Pitajte što će se dogoditi s vašim uzorkom i kako će se osigurati privatnost vašeg uzorka i osobnih podataka. Pitajte hoće li se podaci podijeliti s drugim tvrtkama ili istraživačkim ustanovama.

■ Ako ste naručili genetički test koji se direktno prodaje korisnicima, razgovarajte s vašim liječnikom prije nego što išta poduzmete u vezi vašeg zdravlja.



Više informacija o genetičkim testovima:

- http://www.eurogentest.org/patient/leaflet/patients_croatian.xhtml

EuroGentest je priredio seriju brošura koje pružaju opće informacije o genetici ili genetičkom testiranju za pacijente i njihove obitelji.

- <http://www.orpha.net/>

Orphanet omogućava uvid u bazu podataka o rijetkim bolestima, lijekovima za rijetke bolesti, stručnim centrima, dijagnostičkim testovima, udrugama pacijenata....

Čemu služi ovaj dokument?

Ovaj dokument predviđen je za pružanje općih informacija o genetičkim testovima, uključujući njihove karakteristike, kao i potencijalno značenje njihovih rezultata. Prikazuje različite tipove dostupnih testova, njihovu upotrebu u medicini te doseg i ograničenja rezultata dobivenih tim testovima.

© Vijeće Europe, 2012.
www.coe.int/bioethics

Ova brošura je priređena od Vijeća Europe uz pomoć Prof. Pascal Borry, uz dodatke dr. Heidi Howard, Prof. Martina C. Cornel, i drugih članova Odbora za profesionalne i javne propise Europskog društva za humanu genetiku. Pod pokroviteljstvom je mreže EuroGentest, projekta EU-FP7 (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) i Europskog društva za humanu genetiku.

Dizajn i uredništvo: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Ilustracije: Louis de la Taille. Preveli: dr.sc. Sonja Levanat, Mirela Levačić Cvok, dipl.prof, dr.sc. Vesna Musani, Diana Car, dipl.ing, dr.sc. Maja Sabol i dr.sc. Petar Ozretić (Institut Ruđer Bošković).