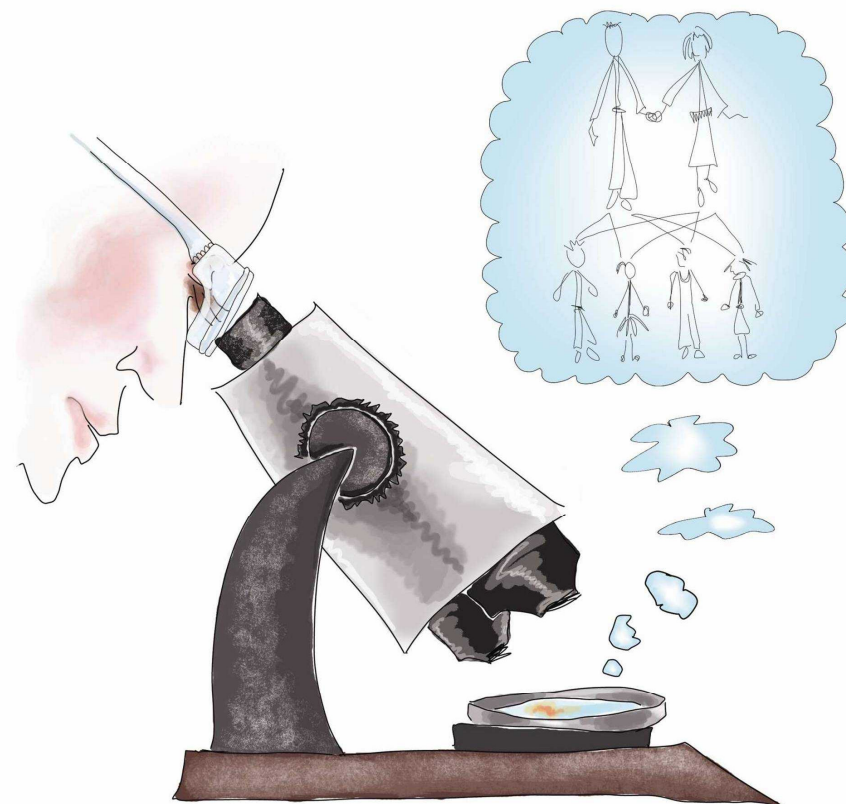


# Badanie nosicielstwa



*Wszystkie nazwiska w tej broszurze zostały zmienione w celu ochrony tożsamości osób udzielających wywiadu.*

Informacje te zostały opracowane przez The Genetic Interest Group.

Tłumaczone z języka angielskiego przez Ewę Piotrowską i Annę Kloskę,  
Uniwersytet Gdański, Polska.  
Sierpień 2009

Ta praca została wsparta przez EuroGentest, EU-FP6 supported NoE numer kontraktu 512148

Ilustracje: Rebecca J Kent  
www.rebeccajkent.com  
rebecca@rebeccajkent.com



## Informacje dla pacjentów i rodzin

## **Badanie nosicielstwa**

Ta broszura informacyjna jest przeznaczona dla osób zarówno rozważających wykonanie badania w kierunku nosicielstwa jak również osób, które właśnie wykonały takie badanie. Informuje ona o tym, co to znaczy, że jesteś „nosicielem”, w jaki sposób możesz sprawdzić czy jesteś nosicielem oraz dostarcza praktycznych wskazówek na temat życia z wynikiem Twoich badań i omawia odczucia jakich możesz doświadczyć poznając wynik badania. Wiele z tych informacji zostało zgromadzonych podczas rozmów z osobami, które wykonały badania na nosicielstwo. Mamy nadzieję, że broszura ta okaże się pomocna.

### **A. Kto to jest nosiciel?**

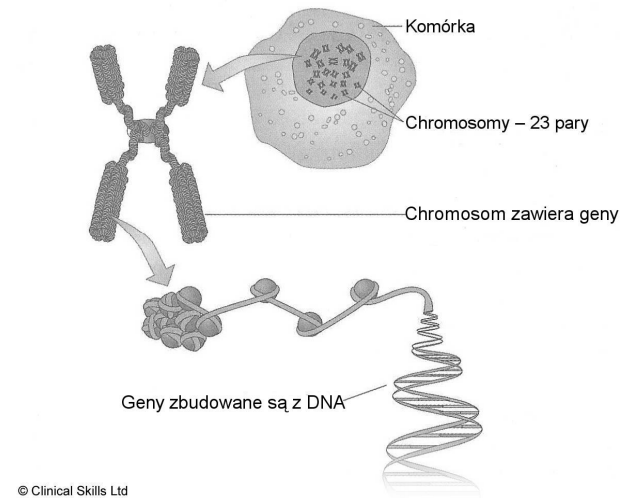
W celu zrozumienia, co oznacza bycie nosicielem, pomocne będzie zrozumienie czym są geny i chromosomy.

### **Geny i chromosomy**

Nasze ciało zbudowane jest z milionów komórek. Większość komórek zawiera kompletny zestaw genów. Posiadamy tysiące genów. Geny działają jak zestaw instrukcji kontrolujących nasz wzrost oraz sposób działania naszego ciała. Są one odpowiedzialne za wiele naszych cech charakterystycznych, takich jak kolor oczu, grupa krwi czy wzrost.

Geny są przenoszone na nitkowatych strukturach zwanych chromosomami. Zwykle, w większości komórek, posiadamy 46 chromosomów. Chromosomy dziedziczymy od naszych rodziców, 23 od matki i 23 od ojca, tak więc posiadamy dwa zestawy 23 chromosomów lub inaczej mówiąc 23 pary chromosomów. Ponieważ chromosomy składają się z genów, zatem dziedziczymy po dwie kopie większości genów, po jednej od każdego z rodziców. To właśnie dlatego często posiadamy wiele cech charakterystycznych podobnych do naszych rodziców. Chromosomy, a tym samym i geny są zbudowane z substancji chemicznej zwanej DNA.

## Rysunek 1: Geny, chromosomy i DNA



Zmiany w genach lub chromosomach nazywane są **mutacjami** a każdy z nas niesie pewną ich liczbę. Jednakże, ponieważ posiadamy dwie kopie większości genów, to prawidłowa kopia genu równoważy obecność kopii z mutacją. Dlatego bycie nosicielem nie oznacza, że jesteś chory, ale że niesiesz zmienioną kopię genu na jednym chromosomie z pary. Fakt bycia nosicielem zwykle w żaden sposób nie wpływa na nasze zdrowie. To, że jesteś nosicielem może jednak przyczynić się do tego, że Twoje dzieci mogą zostać dotknięte chorobą genetyczną.

### **Kiedy bycie nosicielem może przyczynić się do tego, że nasze dzieci będą dotknięte chorobą genetyczną?**

Są trzy sytuacje, gdy bycie nosicielem może prowadzić do tego, że dziecko będzie chore:

#### **1. Choroby autosomalne recesywne**

W przypadku tych chorób będzie istniało tylko ryzyko, że dziecko będzie cierpiało na chorobę genetyczną, jeżeli oboje rodzice

niosą tę samą mutację w tym samym genie lub mutację odpowiedzialną za powstanie tej samej choroby genetycznej. W takich przypadkach ryzyko, że każde z dzieci odziedziczy po jednej kopii genu z mutacją od obojga rodziców i będzie chore wynosi 25% (1 na 4 przypadki). Do częstych chorób dziedziczonych w ten sposób zaliczają się: mukowiscydoza, anemia sierpowata, beta-talasemia oraz choroba Taya-Sachsa. Więcej informacji na ten temat można znaleźć w broszurze pt. **Dziedziczenie recesywne**.

## 2. Choroby sprzężone z chromosomem X

W przypadku tych chorób, jeżeli kobieta jest nosicielką, istnieje ryzyko wynoszące 50% (1 na 2 przypadki), że jej synowie będą dotknięci chorobą genetyczną. Istnieje także 50% ryzyko (1 na 2 przypadki), że jej córki odziedziczą mutację i będą, tak jak ona, nosicielkami. W rzadkich przypadkach córka może być dotknięta chorobą. Jeśli mężczyzna, który cierpi na chorobę sprzężoną z chromosomem X posiada córki, będą one **zawsze** dziedziczyły mutację stając się nosicielkami, natomiast jego synowie nigdy nie odziedziczą mutacji. Więcej informacji na ten temat można znaleźć w broszurze pt. **Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X**. Do częstych chorób dziedziczonych w ten sposób zaliczają się: zespół łamliwego chromosomu X, dystrofia mięśniowa Duchenne'a oraz hemofilia.

## 3. Rearanżacje chromosomowe

Jeżeli osoba jest nosicielem rearanżacji chromosomowej (takiej jak zrównoważona translokacja chromosomowa), istnieje zwiększone ryzyko, że ciąża zakończy się poronieniem lub że dziecko urodzi się z kalectwem fizycznym i trudnościami w uczeniu się. Więcej informacji na ten temat można znaleźć w broszurach pt. **Zmiany chromosomowe** oraz **Translokacje chromosomowe**.

## Czy mogę być nosicielem?

Jest kilka powodów, gdy ryzyko, że jesteś nosicielem konkretnej

Poradnia Genetyczna,  
Szpital Dziecięcy,  
Dziekanów Leśny k/o Warszawy  
telefon 022 751 12 15 do 18, wew. 173;

## WROCŁAW

Poradnia Genetyczna Wielospecjalistycznej Przychodni  
Lekarskiej  
Fundacji Akademii Medycznej  
telefon 071 784 12 33; 071 784 12 56

Poradnia Genetyczna SPSK1  
telefon 071 784 27 25, 071 327 09 74

**KRAKÓW**

Poradnia Genetyczna Uniwersytecki Szpital Dziecięcy  
012 658 20 11, wew. 1043, 1051, 1059, 1330 (Kierownik PG);

**ŁÓDŹ**

Poradnia Genetyczna  
Niepubliczny Zakład Opieki Zdrowotnej "GENOS"  
telefon 042 611 63 11

Poradnia Genetyczna,  
Samodzielny Publiczny ZOZ,  
Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 3 im. dr S. Sterlinga UM w  
Łodzi  
telefon 042 633 27 42

**POZNAŃ**

Niepubliczny Zakład Opieki Zdrowotnej "Centrum Genetyki  
Medycznej"  
telefon 061 852 73 32, 061 848 40 38

**WARSZAWA**

Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii  
telefon 022 45 82 610, 022 45 82 856

Poradnia Genetyczna  
Zakład Genetyki Medycznej  
Instytut Matki i Dziecka  
telefon 022 32 77 138 (poradnia),  
022 32 77 361 (sekretariat)

Poradnia Genetyczna  
Zakład Genetyki Medycznej  
Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka"  
telefon 022 815 74 50 (sekretariat)  
022 815 74 51 (poradnia)

choroby genetycznej lub rearanżacji chromosomowej jest wyższe.

- Ktoś w Twojej rodzinie cierpi na recesywną chorobę genetyczną, chorobę genetyczną sprzężoną z chromosomem X bądź posiada rearanżację chromosomową.
- Ktoś w Twojej rodzinie dowiedział się, że jest nosicielem konkretnej recesywnej choroby genetycznej, choroby genetycznej sprzężonej z chromosomem X bądź rearanżacji chromosomowej.
- Posiadasz dziecko, które cierpi na recesywną chorobę genetyczną, chorobę genetyczną sprzężoną z chromosomem X bądź posiada rearanżację chromosomową.
- Wywodzisz się z konkretnej grupy etnicznej, co oznacza większe prawdopodobieństwo, że jesteś nosicielem konkretnej choroby genetycznej. Do przykładów zaliczają się: anemia sierpowata u osób pochodzenia afro-karaibskiego, beta-talasemia u osób pochodzenia śródziemnomorskiego i choroba Taya-Sachsa u osób pochodzących z populacji Żydów aszkenazyjskich. Te choroby są bardziej rozpowszechnione w tych konkretnych grupach etnicznych ale mogą też występować u innych.

Nawet jeśli żaden z tych powodów nie występuje, możesz zdecydować się na zrobienie badania w kierunku nosicielstwa w sytuacji, gdy Twój partner wie, że jest nosicielem jakiejś konkretnej recesywnej choroby. W tym przypadku wynik Twojego badania pomoże ustalić, czy Twoje przyszłe dzieci będą obciążone zwiększonym ryzykiem wystąpienia tej choroby.

**Jak mogę dowiedzieć się czy jestem nosicielem?**

Jeśli sądzisz, iż istnieje możliwość, że możesz być nosicielem konkretnej choroby genetycznej powinieneś porozmawiać ze swoim lekarzem rodzinnym. Twój lekarz może następnie

skierować Cię na konsultację do lekarza genetyka. Genetyk będzie Ci zadawał pytania dotyczące Twojej historii rodzinnej oraz wszelkich chorób genetycznych, które wystąpiły w Twojej rodzinie. Omówi, co oznacza bycie nosicielem oraz konsekwencje wynikające z wiedzy na temat Twojego statusu nosiciela. Należy pamiętać, że badanie w kierunku nosicielstwa jest własnym wyborem i jest całkowicie dobrowolne – nie powinieneś odczuwać presji konieczności wykonania badania jeśli nie będzie ono przydatne w Twoim przypadku.

Jeśli zechcesz wykonać badanie w kierunku nosicielstwa a lekarz specjalista potwierdzi istnienie powodu, żeby je wykonać, otrzymasz propozycję wykonania badania genetycznego. Badanie genetyczne pozwoli zidentyfikować obecność mutacji w konkretnym genie lub chromosomie, co będzie oznaczało, że jesteś nosicielem. Badanie wykonuje się zazwyczaj z próbki krwi, chociaż czasami można w tym celu wykorzystać próbkę śliny. Próbka zostanie od Ciebie pobrana i wysłana do laboratorium w celu wykonania analizy.

Więcej informacji na temat badań genetycznych można znaleźć w broszurach pt. **Czym jest badanie genetyczne?** oraz **Co się dzieje w laboratorium genetycznym?**

**Należy pamiętać, że w przypadku chorób, które są recesywne, oboje rodzice muszą być nosicielami tej samej choroby genetycznej, żeby zaistniała szansa, że dzieci odziedziczą chorobę. W przypadku chorób sprzężonych z chromosomem X wystarczy, że tylko matka będzie nosicielką, żeby zaistniała szansa, że jej synowie będą dotknięci chorobą, chociaż córki mężczyzny będącego nosicielem zawsze będą nosicielkami. W rzadkich przypadkach kobiety mogą być dotknięte chorobą sprzężoną z chromosomem X.**

## Więcej informacji:

### Orphanet

Bezpłatna strona dostarczająca informacji o chorobach rzadkich, próbach klinicznych, lekach; tu znajdziesz linki do stowarzyszeń i grup wsparcia w całej Europie.

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

### EuroGentest

Bezpłatna strona dostarczająca informacji o badaniach genetycznych; tu znajdziesz linki do stowarzyszeń i grup wsparcia w całej Europie.

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

## Twoje lokalne centrum genetyczne:

### BYDGOSZCZ

Poradnia Genetyczna Szpitala Uniwersyteckiego im. dr A. Jurasza,  
telefon 052 585 35 67

Prenatalna Poradnia Genetyczna,  
telefon 052 365 57 99 wew. 241

### GDAŃSK

Genetyczna Poradnia Onkologiczna,  
telefon 058 341 98 65, wew. 31

Poradnia Genetyczna SPSK ACK AM w Gdańsku,  
telefon 058 349 26 16 lub 17

### KATOWICE

Poradnia Genetyczna  
Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny  
telefon 032 207 16 60;

## Inne źródła wsparcia

Lekarze genetycy oraz inni specjaliści (jak doradca czy psycholog) mają doświadczenie w pomaganiu ludziom w rozmowach o uczuciach związanych z otrzymaniem wyników badań na nosicielstwo. Mogą oni być dobrym źródłem informacji i wsparcia.



*“Spotkanie z Ewą [doradcą genetycznym] bardzo dodało mi otuchy, ponieważ wcześniej tak naprawdę nie wiedziałam, że istnieje coś takiego jak biopsja kosmówki czy amniocenteza, dlatego dobrze było uzyskać profesjonalne wyjaśnienie na temat tych wszystkich możliwości, to było bardzo pomocne.”* (nosicielka choroby Taya-Sachsa)

Niektóre osoby uważają za pomocny kontakt z grupą wsparcia dla pacjentów. Grupy wsparcia mogą zapewnić informacje na temat praktycznych i emocjonalnych aspektów bycia nosicielem jakiejś choroby. Wiele z nich posiada strony internetowe oraz telefony zaufania udzielające informacji i porad. Często umożliwiają kontakt z innymi ludźmi, którzy są w podobnej sytuacji. Mogą dysponować forum internetowym, na którym członkowie mogą prowadzić korespondencję mailową z innymi.

*“Pomocna okazała się grupa wsparcia dla pacjentów, od której uzyskaliśmy całkiem sporo informacji, a ponieważ w niektóre wieczory pracują do późna, wiemy, że można do nich dzwonić, chętnie porozmawiają z tobą przez telefon, przesyłają też pocztą materiały, współpracują ze szkołami...”* (nosicielka zespołu łamliwego chromosomu X)

## Niepewność wyników badania

Czasami wyniki badania genetycznego mogą być niepewne. W przypadku niektórych chorób, np. mukowiscydozy, zawsze będzie istniało niewielkie ryzyko bycia nosicielem mimo, że żadna mutacja nie została znaleziona podczas badania na nosicielstwo. Jest to tak zwane **ryzyko szczątkowe**. Dzieje się tak, ponieważ istnieją setki znanych mutacji, które mogą powodować chorobę. Jednak w badaniach genetycznych zwykle analizuje się tylko najczęstsze z mutacji.

W innych przypadkach mutacja może zostać znaleziona podczas badania genetycznego, jednakże nie jest jasne, jaki będzie efekt obecności tej mutacji. W takich przypadkach nie można wyciągnąć żadnych pewnych wniosków.

## B. Życie ze statusem nosiciela

Poniżej omówione zostały różne doświadczenia osób, które wykonały badanie w kierunku nosicielstwa. Informacje te będą przydatne osobom, które niedawno dowiedziały się, że są nosicielami ale będą również użyteczne dla osób, które myślą o poddaniu się badaniom na nosicielstwo. Spróbowaliśmy zwrócić uwagę na szereg zagadnień oraz uczuć, które może wywołać wiadomość o byciu nosicielem, chociaż nie wszystkie one mogą dotyczyć Twojej osoby.

### Jak mogę zareagować jeśli wynik będzie pozytywny?

Ludzie w najróżniejszy sposób reagują, kiedy otrzymują wyniki swoich badań. Wiele osób twierdzi, że odczuwa złość lub zmartwienie, kiedy po raz pierwszy dowiadują się, że są nosicielami. Niektórzy mówią, że czują smutek, zaskoczenie lub szok. Wszystkie te reakcje są normalne. W przypadku większości ludzi uczucia te ustępują po kilku miesiącach.

*“Gdy dowiedziałam się, że jestem nosicielką i że mój partner*

*również jest nosicielem, czułam się bardzo zawiedziona a zwłaszcza patrząc na statystyki... że bycie nosicielką i to, że na dodatek twój partner to też nosiciel jest tak bardzo rzadkie, poczułam ogromną złość, że mieliśmy takiego straszego pecha.”* (nosicielka choroby Taya-Sachsa)

*“Gdy po raz pierwszy się o tym dowiedziała, bardzo to przeżyła. Była bardzo zła, że jest nosicielką.”* (mąż nosicielki hemofilii)

To całkowicie normalne, że czujesz się jakoś inaczej, gdy dowiadujesz się, że jesteś nosicielem. Niektórzy ludzie mówią, że jest to coś dziwnego dowiedzieć się o sobie czegoś nowego, kiedy myślisz, że wiesz już wszystko. Przyzwyczajenie się do tej nowej informacji może zająć trochę czasu.

*“Czułam jakby to było jakieś brzemie genetyczne, które otrzymałam wraz z krótkowzrocznością oraz skłonnością do tycia i tym podobnymi cechami.”* (nosicielka choroby Taya-Sachsa)

Niektórzy ludzie mówią, że wiadomość o byciu nosicielem spowodowała, że czują się oni “mniej zdrowi”. Inni nosiciele twierdzą, iż martwią się tym, że w przyszłości najprawdopodobniej wystąpią u nich problemy zdrowotne. Te reakcje są jak najbardziej normalne, ale należy zapamiętać, że fakt bycia nosicielem nie ma żadnego wpływu na Twoje zdrowie. Wszyscy jesteśmy nosicielami pewnej liczby mutacji genowych.

Badania wykazały, że nosiciele lepiej radzą sobie z wynikami swoich badań, jeśli zdają sobie sprawę z tego, że bycie nosicielem jest czymś, czego nie można zmienić a informacja o tym może zostać w konkretny sposób wykorzystana.

*“Właśnie to zaakceptowałam. Przeszedłam nad tym do porządku dziennego. Życie przynosi różne doświadczenia a ty dalej z tym żyjesz. To tylko kolejny z życiowych zakrętów.”* (nosiciel mukowiscydozy)

*“Już wiedzą, że taki problem jest w rodzinie i jeśli zechcą mogą zostać przebadani, mają wybór. A jest to przydatne jeśli chcieliby mieć dzieci.”* (nosiciel mukowiscydozy)

W przypadku niektórych osób, podzielenie się informacją o nosicielstwie z pozostałymi członkami rodziny jest pozytywnym doświadczeniem. Może to zbliżyć rodziny do siebie a ich członkowie mogą zapewnić dużo wsparcia. Innym trudno będzie podzielić się wynikami badań na nosicielstwo z pozostałymi członkami rodziny, a przeżycie to może być bolesne i przygnębiające.

*“Czułam się jakbym wniosła zarazę do czyjejs rodziny, to naprawdę mną wstrząsnęło, ponieważ jako synowa naprawdę tego nie chciałam...”* (nosicielka hemofilii)

Sytuacja ta może być szczególnie trudna dla dziadków. Mogą oni nie zaakceptować faktu, że mutacja genu jest czymś, co mogło zostać przekazane przez nich. Nie należy również do rzadkości, że dziadkowie czują się winni ponieważ wiedzą, że są odpowiedzialni za przekazanie genu. Powinieneś sobie zdawać sprawę, że takie reakcje są możliwe.

*“Moja mama rozmawiała z moją babcią i ona powiedziała ‘to nie jest ode mnie, koniec i kropka’. Tak więc wyparła tę wiadomość, mówiąc ‘Ja nic nie wniosłam do tej rodziny’”* (nosicielka zespołu łamliwego chromosomu X)

*“Zupełnie nie mogła się pozbierać. Czuła się winna. Na to ja jej powiedziałam, że to jedna z tych rzeczy, które nie zdarzyły się z jej winy.”* (nosicielka mukowiscydozy z chorym dzieckiem)

Pokazanie pozostałym członkom rodziny informacji otrzymanych od Twojego lekarza genetyka może pomóc wytłumaczyć, co oznacza bycie nosicielem i wyjaśnić, że bycie nosicielem jest czymś, co zdarza się przypadkowo.

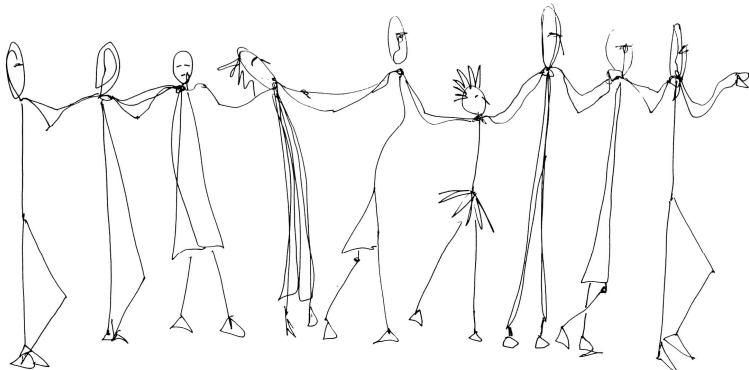
*“W moim przypadku nie wywołało to napięcie między nami, tylko poruszyło kwestię przyszłego potomstwa, ale całkiem dobrze radzę sobie z faktem, że Alicja jest nosicielką. Wiesz, że co ma być to będzie i nic na to nie poradzisz.” (mąż nosicielki zespołu łamiwego chromosomu X)*

Jednak wiadomość o byciu nosicielem może także wywołać napięcie i stres w związku. Czasami pary muszą przedyskutować kwestie, które są bardzo trudne i przykre.

*“Wydaje mi się, że jestem w stanie poradzić sobie z wieloma rzeczami, ale wciągać w to kogoś, na kim ci bardzo zależy, to było straszne. To było gorsze niż gdybym sama musiała sobie z tym radzić.” (nosicielka hemofilii)*

### Pozostali członkowie rodziny

Jeśli dowiedziałeś się, że jesteś nosicielem, może zechcesz omówić to z pozostałymi członkami rodziny. Daje to innym członkom rodziny, jeśli wyrażą taką chęć, możliwość wykonania badania krwi w celu ustalenia czy oni również są nosicielami. Ta informacja może również okazać się pomocna w zdiagnozowaniu innych członków rodziny. Może być też szczególnie ważna dla tych członków rodziny, którzy planują mieć w przyszłości dzieci. Omówienie Twoich wyników badań na nosicielstwo jest Twoim wyborem a wyniki te nigdy nie będą udostępnione innym członkom rodziny bez Twojej zgody.



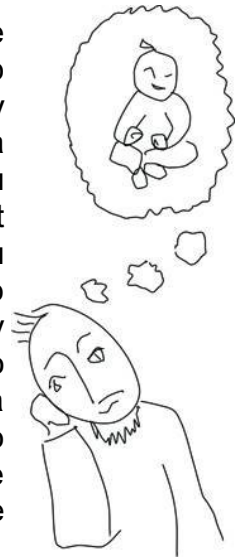
### Jak mogę zareagować jeśli wynik będzie negatywny?

U większości ludzi wiadomość o tym, że nie są oni nosicielami zmienionego genu wywołuje radość i ulgę. Jednak niektórym osobom trudno przekazać tę „dobrą wiadomość” swojemu rodzeństwu lub pozostałym krewnym, którzy mogą być nosicielami lub mają dotknięte chorobą dziecko. Zastanawiają się, jak im udało się „uniknąć” posiadania mutacji, podczas gdy pozostałym członkom rodziny nie. Czasami trudno zaakceptować fakt, że Ty miałeś szczęście gdy pozostali go nie mieli.

### Przyszłe potomstwo

Dla niektórych osób wiadomość o tym, że są nosicielami jest źródłem niepokoju, ponieważ wpływa to na ich plan posiadania dzieci. Dla innych osób, ulgę stanowi wiadomość, że mogą robić plany na przyszłość. Wiedza o tym, że istnieje zwiększone ryzyko, że Twoje przyszłe potomstwo może cierpieć na chorobę genetyczną oznacza, że możesz się przygotować i poświęcić czas na podjęcie ważnych decyzji. Jest wiele opcji, które możesz rozważyć.

Jeśli oboje, Ty i Twój partner, jesteście nosicielami tej samej choroby recesywnej, lub jeśli Ty (kobieta) jesteś nosicielką choroby sprzężonej z chromosomem X, istnieje kilka dostępnych dla Ciebie opcji. W przypadku niektórych chorób genetycznych możliwe jest przeprowadzenie badania w czasie ciąży, w celu sprawdzenia czy dziecko odziedziczyło zmieniony gen (badanie prenatalne). Aby uzyskać więcej informacji powinnaś zwrócić do broszur pt. **Amniocenteza** oraz **Biopsja kosmówki (CVS)**. Jeśli sądzisz, że mogłoby to być rozwiązaniem dla Ciebie, porozmawiaj ze swoim lekarzem, czy takie badania są dostępne



w przypadku choroby, której się obawiasz. Istotnym jest, żeby zrobić to, w miarę możliwości, przed zajściem w ciążę, jako że laboratorium prawdopodobnie będzie musiało przygotować się do tych badań, co może potrwać kilka miesięcy. Jeśli rozważasz badania prenatalne, powinnaś pomyśleć co zrobisz, gdy okaże się, że u płodu wystąpiła choroba genetyczna oraz jaki jest Twój stosunek do ewentualnego przerwania ciąży.

Jedną z możliwości jest też przeprowadzenie tak zwanej diagnostyki preimplantacyjnej (PGD) zamiast oferowanego badania płodu podczas ciąży. Wiąże się to z tym, że para poddaje się zabiegowi medycznie wspomaganego rozrodu, podczas którego zapłodnione komórki jajowe zostają zbadane w celu sprawdzenia czy posiadają zmieniony gen. Tylko zarodki nie posiadające zmienionego genu są wszczepiane do macicy kobiety. Jest to skomplikowana procedura i nie jest ona odpowiednia dla wszystkich. Aby uzyskać więcej informacji na temat diagnostyki preimplantacyjnej (PGD) i jej dostępności w Twoim przypadku, powinnaś porozmawiać ze swoim lekarzem.

Wśród innych opcji, które mogłabyś wziąć pod uwagę znajdują się adopcja, poczęcie z wykorzystaniem komórek jajowych lub nasienia dawcy lub rezygnacja z posiadania dzieci.

*“Dobrze, że kiedy udałam się po poradę genetyczną dowiedziałam się, że jest wybór, że jeśli chcesz mieć więcej dzieci, to istnieją pewne rozwiązania.” (nosicielka mukowiscydozy z chorym dzieckiem)*

### **A co jeśli już posiadasz dzieci?**

Niektórzy rodzice, którzy już posiadają dziecko z chorobą genetyczną mówią, że jednym z uczuć jakiego doświadczyli, gdy dowiedzieli się o swoim nosicielstwie było poczucie winy z powodu przekazania choroby dziecku. Takie uczucia są zupełnie naturalne. Matki chłopców, którzy cierpią na chorobę sprzężoną z chromosomem X mówią czasami, że czują się obwiniane przez

swoich partnerów za przekazanie wadliwego genu dziecku lub same się za to obwiniają. Jeśli towarzyszą Ci takie uczucia, powinnaś porozmawiać o nich ze swoim lekarzem genetykiem. Należy pamiętać, że geny są rozdzielane losowo a posiadanie mutacji genowej nie jest Twoją winą. Wykazano, że z czasem te uczucia zwykle osłabiają się.

*„Czuję się tak, jakbym zawiodła moją rodzinę czy też zawiodła mojego męża i oczywiście syna ponieważ najwyraźniej to ja przekazałam mu coś, z czym on tak naprawdę nie musiałby zmagać się do końca swojego życia.” (nosicielka zespołu łamliwego chromosomu X)*

Jeśli dowiedziałeś się, że jesteś nosicielem i posiadasz dzieci, to nawet jeśli nie są one dotknięte chorobą, ciągle istnieje ryzyko, że mogą być jej nosicielami. Ważne, aby porozmawiać o tym ryzyku ze swoimi dziećmi, gdy będą już w odpowiednim do tego wieku. W niektórych przypadkach rodzice mogą przeprowadzić taką rozmowę, kiedy stwierdzą, że dziecko jest na tyle dorosłe, żeby zrozumieć o co chodzi. W innych przypadkach może to być czas, kiedy ich dzieci zaczynają tworzyć poważne związki. Wiek, w którym młoda osoba może wykonać badanie w kierunku nosicielstwa może być różny, ale osoba taka sama musi podjąć decyzję o wykonaniu tego badania.

### **Relacje z partnerem**

Wiadomość o byciu nosicielem może mieć wpływ na Twoje relacje z partnerem. Niekiedy może to doprowadzić do większego zbliżenia się między partnerami i wzajemnego wsparcia.

*“Musiałem spróbować i być przy niej blisko. Ona była bardzo zmartwiona. Ty po prostu musisz wtedy słuchać i mówić o tym, być naprawdę blisko i wspierać. Nie ma rozwiązania, więc musisz przejść nad tym do porządku dziennego, a to zajmuje sporo czasu.” (partner nosicielki hemofilii)*