

περισσότερες πληροφορίες δείτε:

Orphanet

Ιστοσελίδα ελεύθερης πρόσβασης που παρέχει πληροφορίες για τις σπάνιες παθήσεις, τα κλινικά πειράματα, τα φάρμακα και συνδέσμους για ομάδες υποστήριξης σε ολόκληρη την Ευρώπη.

Ιστοσελίδα: www.orpha.net

EuroGentest

Ιστοσελίδα ελεύθερης πρόσβασης που παρέχει πληροφορίες για τον γενετικό έλεγχο και συνδέσμους για ομάδες υποστήριξης σε ολόκληρη την Ευρώπη.

Ιστοσελίδα: www.eurogentest.or

Ή την τοπική σας κλινική γενετικής διάγνωσης:

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Πανεπιστήμιο Αθηνών
Νοσοκομείο Παίδων " Αγία Σοφία"
Αθήνα
Τηλ: +210 7795553
<http://iatriki-genetiki.med.uoa.gr>

Μεταφρασμένο από την Κατερίνα Πουγούνια και την Μαρία Τζέτη.

Ιανουάριος 2009

Τροποποιημένο από φυλλάδια που δημιουργήθηκαν από τα Νοσοκομεία Guy's και St Thomas' του Λονδίνου και το Πάρκο Γενετικής Γνώσης London IDEAS (London IDEAS Genetic Knowledge Park), σύμφωνα με τα δικά τους ποιοτικά κριτήρια.

Αυτή η προσπάθεια υποστηρίζεται από τη EuroGentest, NoE υποστηριζόμενο από το EU-FP6.τηλέφωνο επικοινωνίας 512148

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



Τι είναι Γενετικός Έλεγχος;



**Πληροφορίες για Ασθενείς
και Οικογένειες**

Τι είναι Γενετικός Έλεγχος;

Το φυλλάδιο αυτό παρέχει πληροφορίες για τον γενετικό έλεγχο, συμπεριλαμβανομένων των τι είναι, γιατί θα έπρεπε να κάνετε και τα πιθανά οφέλη και τους κίνδυνους.

Για να κατανοήσετε την έννοια του γενετικού ελέγχου, καλό θα ήταν να μαθαίνατε πρώτα για τα γονίδια και τα χρωμοσώματα.

Γονίδια και χρωμοσώματα

Το σώμα μας αποτελείται από εκατομμύρια κύτταρα. Τα περισσότερα κύτταρα περιλαμβάνουν ένα ακέραιο αριθμό γονιδίων. Τα γονίδια δρουν ως δέσμη πληροφοριών και ρυθμίζουν τον τρόπο λειτουργίας του σώματός μας. Είναι υπεύθυνα για τα περισσότερα χαρακτηριστικά μας, όπως χρώμα ματιών, ομάδα αίματος ή το ύψος μας. Έχουμε χιλιάδες γονίδια. Κληρονομούμε 2 αντίγραφα από τα περισσότερα γονίδια, ένα αντίγραφο από την μητέρα μας και ένα από τον πατέρα μας. Για τον λόγο αυτό έχουμε παρόμοια χαρακτηριστικά με τους γονείς μας.

Τα γονίδια βρίσκονται σε δομές με την μορφή κλωστής που ονομάζονται χρωμοσώματα. Συνήθως ο ανθρώπινος οργανισμός έχει 46 χρωμοσώματα στα περισσότερα σωματικά κύτταρα. Τα χρωμοσώματα κληρονομούνται από τους γονείς μας, 23 από την μητέρα μας και 23 από τον πατέρα μας, οπότε έχουμε 2 ζεύγη 23 χρωμοσωμάτων.

Μερικές φορές, συμβαίνει μια αλλαγή (μετάλλαξη) σε ένα αντίγραφο ενός γονιδίου, η οποία εμποδίζει την κανονική του λειτουργία. Όταν η αλλαγή συμβεί σε ένα μόνο υποτελές γονίδιο και το άτομο έχει άλλο ένα φυσιολογικό αντίγραφο, συνήθως δεν προκαλείται κάποια γενετική ασθένεια. Μερικά παραδείγματα γενετικών παθήσεων είναι το σύνδρομο Down, η κυστική ίνωση και η μεσογειακή αναιμία.

Σε ορισμένες περιπτώσεις, η αλλαγή (μετάλλαξη) σε ένα γονίδιο ή ένα χρωμόσωμα δε μπορεί να εντοπιστεί. Αυτό δε σημαίνει απαραίτητως ότι δεν υπάρχει αλλαγή. Μερικές γενετικές αλλαγές είναι πολύ δύσκολο να εντοπιστούν με τις τωρινές εργαστηριακές τεχνικές. Αυτό ίσως σας προκαλέσει σύγχυση όταν περιμένετε να ακούσετε μια σαφή διάγνωση. Καλό θα ήταν να συζητήσετε ένα τέτοιο ενδεχόμενο με το γιατρό σας.

Σε ορισμένες παθήσεις, δεν είναι δυνατό να προβλεφθεί πόσο σοβαρά θα προσβληθεί το άτομο, ακόμα και αν έχει βρεθεί το αλλαγμένο γονίδιο ή χρωμόσωμα.

Οι γενετικές μεταλλάξεις συχνά κληρονομούνται από γενιά σε γενιά. Επομένως, τα αποτελέσματα του γενετικού σας ελέγχου ίσως αποκαλύψουν γενετικές πληροφορίες και για άλλα μέλη της οικογένειας: πιο συγκεκριμένα, πληροφορίες που αφορούν τον κίνδυνο να νοσήσουν από μια ασθένεια. Θα ήθελαν τα άλλα μέλη της οικογένειας να το γνωρίζουν αυτό;

Είναι σημαντικό να γνωρίζετε πώς θα επηρεάσουν τα αποτελέσματα του γενετικού ελέγχου την ασφάλισή σας και την επαγγελματική σας κατάσταση πριν προχωρήσετε με τον έλεγχο.

Τα αποτελέσματα του ελέγχου μπορεί να αποκαλύψουν οικογενειακά μυστικά που αφορούν ζητήματα πατρότητας και υιοθεσίας.

Από τη στιγμή που μάθετε τα αποτελέσματα ενός γενετικού ελέγχου δεν υπάρχει τρόπος επιστροφής.

Εάν σκέφτεστε να κάνετε γενετικό έλεγχο θα ήταν καλό να ρίξετε μια ματιά στο φυλλάδιο «**Συχνές Ερωτήσεις**». Σε αυτό θα βρείτε μια σειρά από ερωτήσεις για τον γενετικό έλεγχο, τις οποίες μπορείτε να κάνετε στον επαγγελματία υγείας. Έχει γραφτεί με τη βοήθεια ασθενών και οικογενειών που έχουν περάσει παρόμοια εμπειρία.

Αυτός είναι ένας συνοπτικός οδηγός για τον γενετικό έλεγχο. Για

πηγαίνετε πιο συχνά για εξετάσεις και να κρατήσετε τον κίνδυνο στο ελάχιστο.

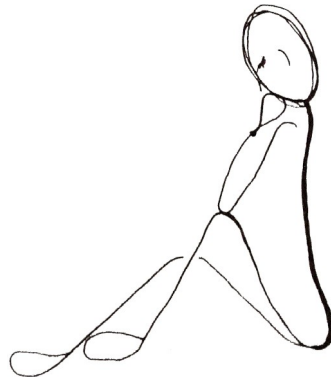
Τα αποτελέσματα ενός γενετικού ελέγχου μπορούν να δώσουν σημαντικές πληροφορίες όταν σχεδιάζετε να κάνετε παιδιά. Εάν ξέρετε ότι εσείς ή ο σύντροφός σας έχετε μεγάλες πιθανότητες να κάνετε παιδί με μια γενετική πάθηση, μπορείτε να ελέγξετε το αγέννητο παιδί κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, για να δείτε εάν είναι προσβεβλημένο. Η επίγνωση ότι ο κίνδυνος να αποκτήσετε παιδί με μια γενετική πάθηση είναι αυξημένος, σας δίνει τη δυνατότητα να είστε καλύτερα προετοιμασμένοι ψυχολογικά και πρακτικά.

Επειδή αρκετές οικογένειες εμφανίζουν προδιάθεση για κάποια γενετική πάθηση, οι πληροφορίες για το γενετικό σας υπόβαθρο μπορεί να είναι χρήσιμες και σε άλλα μέλη της οικογένειας. Εάν οι συγγενείς είναι ενήμεροι για τη γενετική ασθένεια που εμφανίζεται στην οικογένεια, μπορούν να αποφύγουν μια λάθος διάγνωση. Επίσης μια τέτοια πληροφορία είναι σημαντική όταν θελήσουν να κάνουν παιδιά.

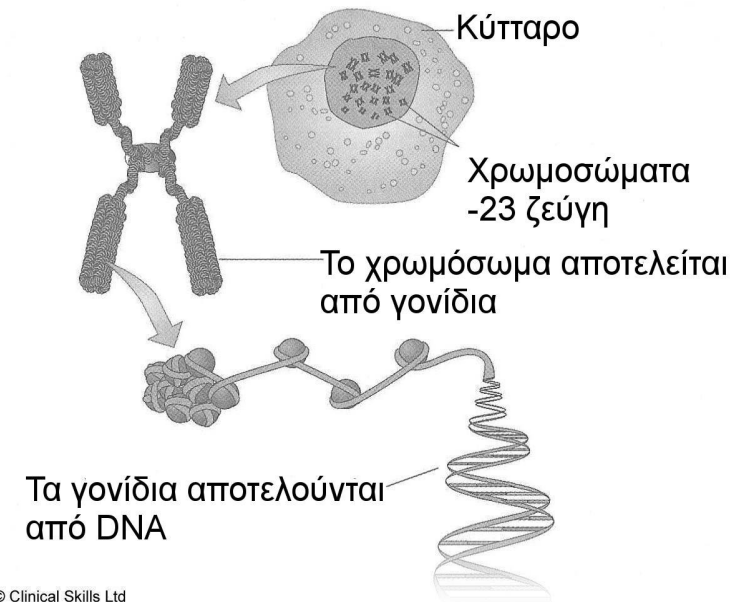
Πιθανοί κίνδυνοι και περιορισμοί

Η διαδικασία του γενετικού ελέγχου, η αναμονή των αποτελεσμάτων και η ανακοίνωσή τους μπορεί να προκαλέσει μία σειρά ανάμικτων συναισθημάτων όπως ανακούφιση, φόβο, άγχος ή ενοχές. Είναι σημαντικό να σκεφτείτε από πριν τις πιθανές συνέπειες σε εσάς και την οικογένειά σας σε περίπτωση που λάβετε είτε καλά είτε δυσάρεστα νέα.

Θα πρέπει να έχετε υπ'όψιν σας ότι, ακόμα και αν ο γενετικός έλεγχος επιβεβαιώσει μια διάγνωση, μπορεί να μην υπάρχει διαθέσιμη αντιμετώπιση ή θεραπεία.



Εικόνα 1: Γονίδια, χρωμοσώματα και DNA



© Clinical Skills Ltd

Γενετικός Έλεγχος

Με τη βοήθεια του γενετικού ελέγχου μπορεί να ανιχνευτεί εάν υπάρχει κάποια αλλαγή σε ένα συγκεκριμένο γονίδιο ή χρωμόσωμα. Συνήθως γίνεται με εξέταση αίματος ή ιστού. Υπάρχουν πολλοί λόγοι για τους οποίους κάποιος θα έπρεπε να κάνει γενετικό έλεγχο. Μερικοί από αυτούς παρατίθενται παρακάτω:

- Εσείς ή ο σύντροφός σας έχετε ένα παιδί με μαθησιακές δυσκολίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση ή άλλα προβλήματα υγείας. Ο γιατρός πιστεύει ότι ίσως αποτελούν αποτέλεσμα μιας γενετικής ασθένειας.
- Ο γιατρός σας πιστεύει ότι ίσως έχετε κάποια γενετική πάθηση και θέλει να επιβεβαιώσει τη διάγνωση.
- Υπάρχει κάποια γενετική πάθηση στην οικογένειά σας και

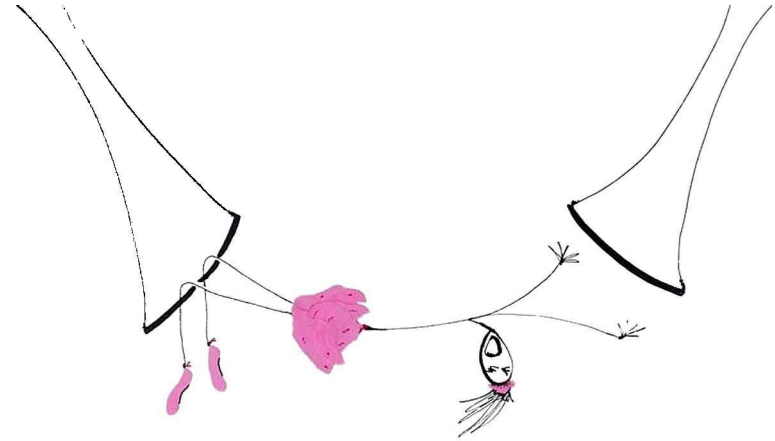
θέλετε να ξέρετε εάν είναι υψηλός ο κίνδυνος να νοσήσετε και εσείς.

- Εσείς ή ο σύντροφός σας έχετε κληρονομήσει κάποια γενετική ασθένεια που μπορεί να μεταβιβαστεί στους απογόνους σας.
- Κάνατε κάποια εξέταση κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (υπερηχογράφημα, μέτρηση αυχενικής διαφάνειας ή εξετάσεις αίματος) που έδειξε ότι ο κίνδυνος να έχει το μωρό σας μία γενετική ασθένεια είναι υψηλός.
- Εσείς ή ο σύντροφός σας είχατε κάποια αποβολή ή γέννηση πεθαμένου μωρού.
- Διάφορα είδη καρκίνου έχουν εμφανιστεί σε κοντινούς συγγενείς σας.
- Υπάρχει αυξημένος κίνδυνος να αποκτήσετε ένα παιδί με μια συγκεκριμένη γενετική ασθένεια εξαιτίας της εθνικής σας καταγωγής. Για παράδειγμα, η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι συχνότερη στα άτομα με αφρο-καραϊβική καταγωγή, η β-θαλασσαιμία στα άτομα με μεσογειακή καταγωγή, η κυστική ίνωση σε Καυκάσιους καταγωγή. Αυτές οι ασθένειες εμφανίζονται πιο συχνά σε αυτές τις συγκεκριμένες εθνικές ομάδες, αλλά μπορεί να εμφανιστούν και σε άλλες.

Δεν είναι πάντα απαραίτητο για τον γιατρό ή τον γενετιστή να καταφύγουν σε γενετικό έλεγχο. Ίσως μπορέσουν να διαγνώσουν μια γενετική ασθένεια με απλή κλινική εξέταση, ή να σας ενημερώσουν για πιθανό κίνδυνο κοιτώντας ένα λεπτομερές οικογενειακό ιστορικό.

Τα Οφέλη και οι Κίνδυνοι του Γενετικού Ελέγχου

Η απόφαση να προβείτε σε γενετικό έλεγχο δεν είναι πάντα εύκολη. Μην ξεχνάτε ότι αποτελεί καθαρά δική σας επιλογή. Είναι σημαντικό να έχετε συζητήσει και κατανοήσει όλες τις πληροφορίες και να έχετε τη δυνατότητα να συζητήσετε με το γιατρό ή τον γενετιστή κάθε σας απορία ή ανησυχία.



Ο γενετικός έλεγχος μπορεί να έχει τεράστια οφέλη, αλλά και ορισμένους πιθανούς κινδύνους και περιορισμούς που θα πρέπει να λάβετε υπ'όψιν πριν πάρετε μια απόφαση. Ορισμένα από τα οφέλη και τους κινδύνους αναφέρονται παρακάτω. Η λίστα δεν είναι πλήρης, και δε σχετίζονται όλες οι πληροφορίες με τη δική σας ασθένεια. Αποτελούν ωστόσο καλά θέματα για να σκεφτείτε και να συζητήσετε με τον γιατρό ή τον γενετιστή σας.

Οφέλη

Ο γενετικός έλεγχος μπορεί να δώσει σαφείς πληροφορίες για τη γενετική σας σύσταση ή για τη γενετική σύσταση του παιδιού σας. Για ορισμένους ανθρώπους, η έξοδος από την αβεβαιότητα είναι πολύ ανακουφιστική, ακόμα και όταν τα νέα είναι δυσάρεστα. Στην περίπτωση, μάλιστα, που τα νέα είναι ευχάριστα, τα ψυχολογικά οφέλη είναι τεράστια.

Ο γενετικός έλεγχος μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση μιας γενετικής πάθησης. Όταν κάποιος διαγνωσθεί σωστά μπορεί να δεχθεί την κατάλληλη θεραπεία. Εάν ο γενετικός έλεγχος δείχνει ότι έχετε αυξημένο κίνδυνο να αναπτύξετε μια ασθένεια αργότερα στη ζωή σας (όπως καρκίνο του μαστού) μπορείτε να