

EuroGentest

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

Ιστοσελίδα: www.eurogentest.org

Ή την τοπική σας κλινική γενετικής διάγνωσης:

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

Οι πληροφορίες σε αυτό το φυλλάδιο έχουν γραφτεί από την Ομάδα Γενετικού Ενδιαφέροντος, Εθνική Συμμαχία Οργανώσεων Ασθενών του Ηνωμένου Βασιλείου που παρέχει υποστήριξη σε παιδιά, οικογένειες και άτομα πάσχοντα από γενετικές ασθένειες.

Μεταφρασμένο από την Κατερίνα Πουγούνια και την Μαρία Τζέτη.

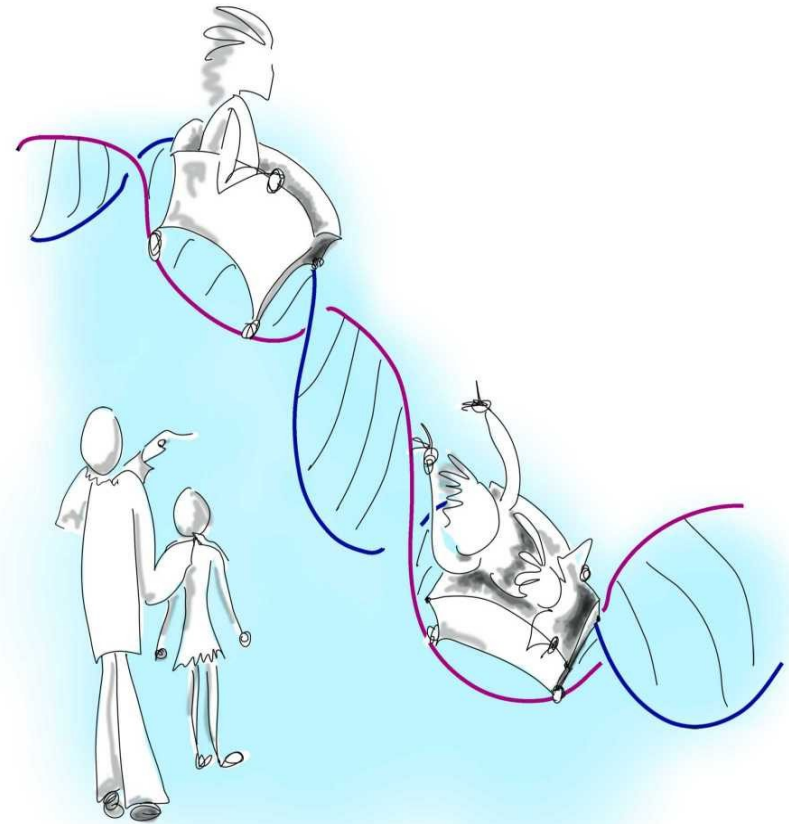
Μαρτιος 2009

Υποστήριξη από την EuroGentest, με χρηματοδότηση από ευρωπαϊκό πρόγραμμα EU-FP6 με αριθμό συμβολαίου 512148

Illustrations by Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Τι είναι ο προληπτικός έλεγχος?



Πληροφορίες για Ασθενείς και Οικογένειες

Τι είναι ο προληπτικός έλεγχος?

Οι πληροφορίες σε αυτό το φυλλάδιο αφορούν τον προληπτικό έλεγχο για γενετικές κληρονομικές παθήσεις εκτός του καρκίνου.

Φτιάχτηκε για να απαντήσει σε ερωτήσεις όπως:

Τι είναι ο προληπτικός έλεγχος?

Γιατί μερικά άτομα αποφασίζουν να τον κάνουν?

Τι σκέψεις πρέπει να κάνω εάν αποφασίσω να τον κάνω?

Ενότητα 1: πληροφορίες για τα γονίδια

Για να κατανοήσουμε τι είναι ο προσυμπτωματικός γενετικός έλεγχος πρέπει πρώτα να κατανοήσουμε τι είναι τα γονίδια και τα χρωμοσώματα

Γονίδια και χρωμοσώματα

Το σώμα μας αποτελείται από εκατομμύρια κύτταρα. Τα περισσότερα κύτταρα περιέχουν μια ολοκληρωμένη σειρά από γονίδια. Διαθέτουμε λοιπόν χιλιάδες γονίδια. Τα γονίδια περιέχουν οδηγίες που ελέγχουν την ανάπτυξή μας και τον τρόπο που δουλεύει το σώμα μας. Είναι επίσης υπεύθυνα για πολλά από τα χαρακτηριστικά μας, όπως το χρώμα των ματιών, την ομάδα αίματος και το ύψος.

Τα γονίδια βρίσκονται πάνω σε νηματοειδείς δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα. Τα περισσότερα κύτταρα διαθέτουν 46 χρωμοσώματα. Κληρονομούμε τα χρωμοσώματά μας από τους γονείς μας, 23 από τη μητέρα και 23 από τον πατέρα μας, και ως εκ τούτου έχουμε δύο ομάδες 23 χρωμοσωμάτων ή 23 «ζεύγη». Τα χρωμοσώματα είναι φτιαγμένα από γονίδια, επομένως κληρονομούμε δύο αντίγραφα των περισσότερων γονιδίων, ένα αντίγραφο από κάθε γονέα. Αυτός είναι ο λόγος που έχουμε συχνά παρόμοια χαρακτηριστικά με τους γονείς μας. Τα χρωμοσώματα και τα γονίδια φτιάχνονται από μια χημική ουσία που λέγεται DNA.

η) πότε χρονικά πρέπει να γίνει ο έλεγχος

Εάν αποφασίσετε να κάνετε τον προληπτικό γενετικό έλεγχο να διαλέξετε κάποια χρονική στιγμή που δεν σας απασχολούν άλλα σοβαρά θέματα. Διαζύγια, αγχώδεις καταστάσεις στο σπίτι ή στην εργασία δεν είναι καλές χρονικές στιγμές να κάνετε τον προληπτικό γενετικό έλεγχο. Είναι επίσης καλό να έχετε εκ των προτέρων σχεδιάσει την ημέρα που θα πάρετε τα αποτελέσματα του ελέγχου λόγω της συναισθηματικής αναστάτωσης που μπορεί να προκαλέσουν.

Είναι καλό να πάρετε μια απόφαση για την χρονική στιγμή που θα κάνετε τον έλεγχο χωρίς να είσαστε απόλυτοι π.χ. θα τον κάνω όταν θα γίνω 30 ετών. Έτσι δεν θα το σκέφτεστε συνέχεια και μπορείτε να το ξανασκεφτείτε όταν έλθει η στιγμή που είχατε αποφασίσει ότι θα τον κάνετε.

Μόλις πάρετε τα αποτελέσματα του ελέγχου δεν μπορείτε να γυρίσετε πίσω τον χρόνο. Έτσι θα πρέπει να είσαστε απολύτως βέβαιοι για την απόφασή σας και γι αυτό είναι σημαντικό να έχετε κάνει συζήτηση με ένα γενετικό σύμβουλο. Ν αθυμώσατε ότι κάνοντας ένα ραντεβού με γενετικό σύμβουλο δεν σημαίνει ότι πρέπει να προχωρήσετε απαραίτητα και στον γενετικό έλεγχο.

Περισσότερες πληροφορίες:

Σ.Ι.Γ.Ε. 'Συνδεσμος Ιατρικων Γενετιστων Ελλαδας'

Για περισσότερες πληροφορίες στο θέμα τον συλλόγων ασθενών:

<http://www.sige.gr/newgr/>

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

ζ) εμπιστευτικές πληροφορίες, ασφάλεια και οικονομική κάλυψη

Εμπιστευτικές πληροφορίες

Οι γενετικές σας πληροφορίες είναι προσωπικές. Ο γιατρός δεν επιτρέπεται να τις αποκαλύψει ή να δώσει τα αποτελέσματα του γενετικού ελέγχου χωρίς την δική σας συγκατάθεση.

Ασφάλεια

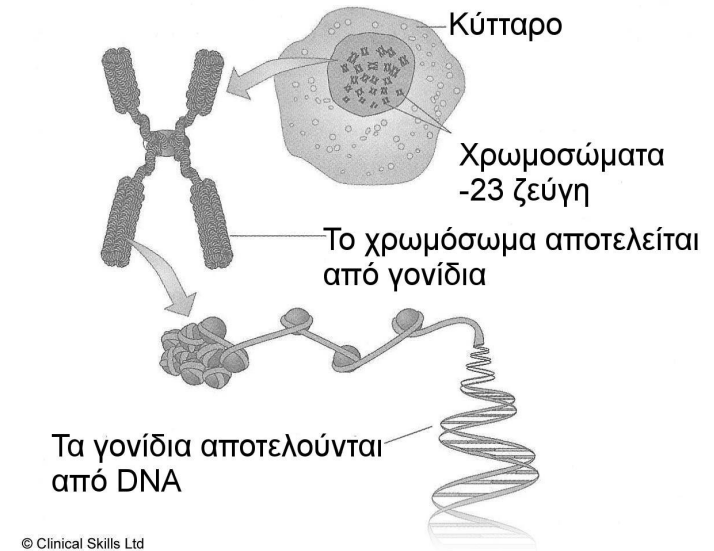
Οι ασφαλιστικές εταιρείες συνήθως σας ζητούν να τους αποκαλύψετε διάφορες ιατρικές λεπτομέρειες όταν κάνετε αίτηση για ασφάλεια, ιδιαίτερα για μεγάλα ποσά. Οι πληροφορίες που ζητούνται διαφέρουν από χώρα σε χώρα. Θα πρέπει να μάθετε εάν σε αυτές συμπεριλαμβάνονται και γενετικοί έλεγχοι που πιθανόν έχετε κάνει. Θα πρέπει να ρωτήσετε ένα γενετικό σύμβουλο και να μάθετε την νομοθεσία της χώρας σας.



Οικονομική κάλυψη

Η ζωή με μία κληρονομική πάθηση μπορεί να είναι οικονομικά δύσκολη. Οι πάσχοντες μπορεί να μην έχουν την δυνατότητα να εργαστούν για μεγάλο χρονικό διάστημα, ή ακόμη να πρέπει να σταματήσουν να εργάζονται. Οι σύντροφοι ή και τα άλλα μέλη της οικογένειας μπορεί να δυσκολευτούν οικονομικά. Για μερικά άτομα η γνώση του αυξημένου κινδύνου να νοσήσουν τους δίνει χρόνο να τακτοποιήσουν τα οικονομικά και άλλα πρακτικά θέματα για το μέλλον.

Εικόνα 1: Γονίδια, Χρωμοσώματα και DNA



Μερικές φορές κληρονομούμε ή αποκτούμε μία αλλαγή (μετάλλαξη) σε ένα (ή και τα δύο) αντίγραφα ενός γονιδίου και αυτό το γεγονός προκαλεί παύση στην λειτουργία του γονιδίου. Αυτή η αλλαγή προκαλεί γενετικές ασθένειες γιατί το συγκεκριμένο γονίδιο δεν δίνει τις σωστές οδηγίες στο σώμα. Υπάρχουν χιλιάδες διαφορετικές γενετικές ασθένειες αλλά μερικά κοινά παραδείγματα είναι η Κυστική ίνωση, β-Μεσογειακή αναιμία, Μυϊκή δυστροφία και νόσος Huntington. Μερικές εμφανίζονται με την γέννηση. Τα συμπτώματα άλλων εμφανίζονται αργότερα στην ενήλικη ζωή. Σε αυτό το φυλλάδιο θα δοθούν πληροφορίες κυρίως για ασθένειες με συμπτώματα στην ενήλικη ζωή.

Ενότητα 2: Πληροφορίες για τον γενετικό έλεγχο

Τι σημαίνει ο όρος προσυμπτωματικός έλεγχος

Ο προσυμπτωματικός έλεγχος (ή προληπτικός έλεγχος) μπορεί

να δώσει πληροφορίες για το εάν ένα άτομο έχει ή όχι αυξημένο κίνδυνο να παρουσιάσει συμπτώματα κάποιας γενετικής ασθένειας στην ενήλικη ζωή. Ο έλεγχος συνήθως γίνεται σε δείγμα ολικού αίματος. Η ανάλυση του δείγματος γίνεται σε εργαστήριο γενετικής για να βρεθεί εάν το γονίδιο ή τα γονίδια τα οποία έχουν συνδεθεί με ορισμένες μορφές καρκίνου φέρουν συγκεκριμένες αλλαγές στην αλληλουχία τους. Στο φυλλάδιο « **Τι γίνεται σε ένα εργαστήριο γενετικής?**» θα βρείτε περισσότερες πληροφορίες για τον τρόπο ανάλυσης των γονιδίων.

Ποιος λόγος θα με έκανε να σκεφτώ να κάνω γενετικό προσυμπτωματικό έλεγχο?

If there is a known genetic condition in your family, and the changed gene that causes that condition is known, then you might be able to have a predictive test to see if you have inherited the changed gene. You might want to have a test if:

Εάν υπάρχει ιστορικό εμφάνισης κάποιου γενετικού νοσήματος στην οικογένεια, τότε ίσως έχεις την δυνατότητα να κάνεις προσυμπτωματικό έλεγχο για να δεις εάν έχεις κληρονομήσει την ίδια αλλαγή. Ίσως να ήθελες να κάνεις τον έλεγχο εάν:

- Το νόσημα μπορεί να προληφθεί ή να υπάρχει θεραπεία για τα συμπτώματα, ή
- Η ασθένεια δεν μπορεί να προληφθεί ή δεν υπάρχει θεραπεία αλλά
- Θέλεις τις πληροφορίες για να αποφασίσεις για το εάν θα κάνεις οικογένεια ή να μάθεις για τους κινδύνους εμφάνισης της νόσου στα παιδιά σου
- Πιστεύεις ότι η γνώση για τον αυξημένο ή όχι κίνδυνο εμφάνισης κάποιου γενετικού νοσήματος μπορεί να σε βοηθήσει να πάρεις σημαντικές αποφάσεις για τη ζωή σου στις οποίες περιλαμβάνονται αποφάσεις για

οποία τα γονιμοποιημένα ωάρια ελέγχονται για την ύπαρξη του μεταλλαγμένου γονιδίου. Μόνο αυτά που δεν φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο μεταφέρονται για εμφύτευση. Η διαδικασία αυτή είναι χρονοβόρα και όχι κατάλληλη για κάθε ζευγάρι. Για περισσότερες πληροφορίες για την ΠΓΔ και εάν υπάρχει δυνατότητα να την κάνετε θα πρέπει να μιλήσετε με τον γιατρό σας.

ε) άλλα μέλη της οικογένειας

Σε πολλές περιπτώσεις ο γενετικός έλεγχος φέρνει τα μέλη της οικογένειας πιο κοντά και η οικογένεια αποτελεί πηγή υποστήριξης. Σε άλλες περιπτώσεις όμως η κατάσταση αυτή προκαλεί άγχος και προβλήματα μέσα στην οικογένεια. Πρέπει να σκεφτείτε εκ των προτέρων πως μπορεί ο γενετικός έλεγχος να επηρεάσει την σχέση σας με τον/την σύντροφό σας και τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας.

Μερικά άτομα θέλουν να ξέρουν για τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου για να προστατεύσουν και τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας. Άλλοι πάλι δεν θέλουν να κάνουν προληπτικό έλεγχο γιατί δεν θέλουν να έχουν αυτή την πληροφορία. Θα πρέπει να δείξετε την απαραίτητη ευαισθησία γιατί ο δικός σας προληπτικός έλεγχος θα δώσει ανεπιθύμητη πληροφορία και σε άλλα μέλη της οικογένειας. Είναι σημαντικό να ξέρουμε ότι μέλη μιας οικογένειας έχουν διαφορετικές απόψεις και αυτές πρέπει να τις σεβόμαστε. Ο προληπτικός έλεγχος μπορεί μερικές φορές να φέρει στην επιφάνεια ανεπιθύμητες πληροφορίες και οικογενειακά μυστικά όπως υιοθεσία και μη πατρότητα (π.χ ο βιολογικός πατέρας είναι διαφορετικός από αυτόν που πίστευε η οικογένεια). Η διαδικασία γενετικού ελέγχου αναλύει το οικογενειακό ιστορικό και μπορεί να αποκαλυφθεί ότι δεν μοιράζεστε τα ίδια γονίδια με τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας. Θα πρέπει να γνωρίζετε για αυτή την πιθανότητα πριν υποβληθείτε σε προληπτικό γενετικό έλεγχο.

οι ίδιοι δεν φέρετε.

Εάν τα αποτελέσματα του ελέγχου δείξουν ότι έχετε κληρονομήσει το μεταλλαγμένο γονίδιο, τα παιδιά σας έχουν κίνδυνο επίσης να έχουν κληρονομήσει το μεταλλαγμένο γονίδιο, και να έχουν αυξημένο κίνδυνο να νοσήσουν κατά την διάρκεια της ζωής τους. Ένα παιδί δεν μπορεί να υποβληθεί σε προληπτικό έλεγχο πριν την ηλικία των 18 ετών. Εάν δεν συντρέχει ιατρικός λόγος για τον έλεγχο του παιδιού, είναι καλύτερο να περιμένουμε μέχρι το παιδί να φθάσει σε ηλικία όπου μπορεί μόνο του να πάρει την απόφαση για τον έλεγχο. Η μόνη εξαίρεση είναι όταν συντρέχει ειδικός ιατρικός λόγος να γίνει προληπτικός έλεγχος για το παιδί πριν την ηλικία των 18 ετών.

Η συζήτηση για αποτελέσματα προληπτικού ελέγχου με παιδιά και εφήβους είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Θα έχουν πολλές απορίες και είναι σημαντικό να ενημερωθούν όσο το δυνατόν πληρέστερα και με ειλικρίνεια λαμβάνοντας πάντα υπόψιν την ηλικία τους και το επίπεδο ωριμότητας.

Υπάρχει τρόπος να αποφύγει το παιδί μου να νοσήσει?

Για μερικές κληρονομούμενες γενετικές ασθένειες, υπάρχει δυνατότητα να γίνει προγεννητικός έλεγχος κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Για περαιτέρω πληροφορίες πρέπει να αναφερθείτε στα φυλλάδια για **αμνιοπαρακέντηση** και **τροφοβλάστη**. Θα πρέπει να μιλήσετε με τον γιατρό για να μάθετε εάν αυτοί οι έλεγχοι μπορούν να γίνουν για την δική σας περίπτωση. Είναι απαραίτητο να κάνετε τον έλεγχο πριν την εγκυμοσύνη γιατί το εργαστήριο θα χρειαστεί ένα χρονικό διάστημα προετοιμασίας που μπορεί να είναι και μήνες.

Υπάρχει επίσης η δυνατότητα πρόεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης (ΠΓΔ) σαν εναλλακτική λύση ελέγχου του εμβρύου κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει την εξωσωματική γονιμοποίηση, μετά από την

καλύτερο έλεγχο της υγείας σου.

- Είσαι ο τύπος ανθρώπου που προτιμά να έχει γνώση του προσωπικού κινδύνου εμφάνισης κάποιου νοσήματος ώστε η πληροφορία να βοηθήσει στις μελλοντικές σου αποφάσεις.

Για ποια νοσήματα υπάρχει η δυνατότητα προσυμπτωματικού ελέγχου?

Υπάρχουν αρκετά νοσήματα για τα οποία παρέχεται η δυνατότητα προσυμπτωματικού ελέγχου. Μερικά παραδείγματα είναι τα εξής:

- 1) μερικές μορφές καρκίνου (για περισσότερες πληροφορίες δείτε το φυλλάδιο **Προσυμπτωματικός έλεγχος για καρκίνο**)
- 2) νοσήματα που επηρεάζουν το νευρικό σύστημα
 - νόσος Huntington
 - κληρονομούμενη αταξία και σπαστική παραπληγία
- 3) Νοσήματα που επηρεάζουν το μυϊκό σύστημα (νευρομυϊκά)
 - Μυοτονική δυστροφία
 - προσωποβραχιόνιος μυϊκή δυστροφία
- 4) Νοσήματα που επηρεάζουν την καρδιά
 - Υπερτροφική καρδιομυοπάθεια
 - σύνδρομο long QT

Τι σημαίνει αυξημένος κίνδυνος?

Σε αρκετές περιπτώσεις (εκτός του καρκίνου), το να έχεις την μετάλλαξη συνήθως σημαίνει ότι κάποια στιγμή θα εμφανίσεις συμπτώματα της νόσου. Όμως δεν υπάρχει αυτή την στιγμή δυνατότητα να προβλεφτεί σε ποια ηλικία ή με ποια ακριβώς βαρύτητα, ή πόσο γρήγορα να επιβαρυνθεί ή υγεία σου.

Εάν νομίζεις ότι έχεις αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης γενετικού νοσήματος και θέλεις να κάνεις προσυμπτωματικό γενετικό έλεγχο, θα πρέπει να κλείσεις ένα ραντεβού για να μιλήσεις με ένα γενετιστή.

Διαδικασία Γενετικού Ελέγχου

Πριν την διαδικασία προσυμπτωματικού γενετικού ελέγχου, πρέπει να έχει επιβεβαιωθεί από το οικογενειακό ιστορικό ότι έχεις αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης του νοσήματος, και εάν είναι γνωστό για ποιο γονίδιο και ποια μετάλλαξη πρέπει να ελεγχθεί. Πρώτα θα παρθεί το οικογενειακό ιστορικό για να διαπιστωθεί ο τρόπος κληρονομικότητας του νοσήματος στην οικογένεια σου. Το κοντινό συγγενικό πρόσωπο που πάσχει από το νόσημα θα πρέπει να υποβληθεί σε γενετικό έλεγχο για να χαρακτηριστεί το είδος της μετάλλαξης στο γονίδιο. Εάν χαρακτηριστεί η μετάλλαξη, τότε υπάρχει η δυνατότητα να γίνει ο έλεγχος και σε εσένα. Εάν ο γενετικός έλεγχος βρεθεί θετικός για την μετάλλαξη τότε έχεις κίνδυνο εμφάνισης της νόσου κάποια στιγμή κατά την διάρκεια της ζωής σου. Εάν ο έλεγχος είναι αρνητικός τότε δεν υπάρχει αυτός ο κίνδυνος. Για μερικά νοσήματα όπως η νόσος Huntington, πρέπει πρώτα να γίνει ο έλεγχος σε κάποιο πάσχον μέλος της οικογένειας για να χαρακτηριστεί η μετάλλαξη σε συγκεκριμένο γονίδιο.

Το να κάνεις γενετικό έλεγχο αποτελεί δική σου απόφαση και δεν πρέπει να αισθανθείς ότι πιέζεσαι να τον κάνεις από ειδικούς επιστήμονες ή από το οικογενειακό ή φιλικό περιβάλλον. Ο προσυμπτωματικός γενετικός έλεγχος μπορεί να είναι μια μακρόχρονη διαδικασία που περιλαμβάνει πολλές συναντήσεις με τον ειδικό γενετιστή και μήνες αναμονής για το εργαστηριακό αποτέλεσμα. Μπορείς να πάρεις τελικά πληροφορίες που θα σου είναι στην αρχή



Μερικοί που πίστευαν ότι δεν υπήρχε πιθανότητα να είναι φορείς, όταν μαθαίνουν το θετικό αποτέλεσμα, αυτό προκαλεί τελείως διαφορετική αντιμετώπιση της ζωής τους. Μερικοί μάλιστα το βρίσκουν ιδιαίτερα δύσκολο να συμβιβαστούν με την ιδέα ότι «συνεχίζουν να έχουν μέλλον».

Αυτοί που έχουν καλά νέα δυσκολεύονται να μεταφέρουν αυτή την πληροφορία στους συγγενείς τους. Αναρωτιούνται γιατί αυτοί έτυχε να ξεφύγουν από τον κίνδυνο ενώ δεν συνέβη το ίδιο και για τους συγγενείς τους. Είναι δύσκολο να αποδεχτείς μερικές φορές ότι εσύ ήσουν τυχερός ενώ οι άλλοι δεν ήταν.

Μερικά άτομα με το αρνητικό αποτέλεσμα αισθάνονται «υπεύθυνοι» για την φροντίδα των μελών της οικογένειας που πάσχουν. Παίρνει χρόνο να συμβιβαστεί κάποιος με τα αποτελέσματα του ελέγχου, ακόμη και εάν αυτά είναι «καλά νέα».

δ) Ο κίνδυνος για τα παιδιά σας

Τι σημαίνουν τα αποτελέσματα του ελέγχου για τους απογόνους σας

Τα αποτελέσματα του προληπτικού ελέγχου δεν θα αποκαλύψουν μόνο τον δικό σας κίνδυνο αλλά θα σας δώσουν πληροφορίες και για τον κίνδυνο που έχουν τα παιδιά σας.

Εάν τα αποτελέσματα του ελέγχου δείξουν ότι δεν έχετε κληρονομήσει το μεταλλαγμένο γονίδιο που υπάρχει στην οικογένεια, δεν έχετε αυξημένο κίνδυνο να νοσήσετε, και τα παιδιά σας δεν θα κληρονομήσουν τον κίνδυνο από εσάς. Δεν υπάρχει πιθανότητα να μεταδώσετε στις επόμενες γενιές μεταλλαγμένο γονίδιο το οποίο εσείς



θυμωμένοι ή να αισθανθούν ντροπή. Ειδικοί γενετιστές ή άλλοι επιστήμονες υγείας όπως ψυχολόγοι έχουν εμπειρία στην βοήθεια ατόμων στις ειδικές αυτές περιστάσεις.

Μερικά άτομα μπορεί να αποφασίσουν να έλθουν σε επαφή με οργανώσεις ασθενών ή κάποια άλλη υποστηρικτική ομάδα. Οι ομάδες αυτές μπορεί να δώσουν πληροφορίες για το νόσημα και πώς θα αλλάξει η ζωή του ατόμου εάν νοσήσει, ανταλλάσσοντας πληροφορίες από την δική τους εμπειρία. Μπορεί να σας φέρουν σε επαφή με άλλα άτομα ή οικογένειες που θα έχουν περάσει από παρόμοιες περιστάσεις.

Η πληροφορία ότι ένα άτομο φέρει το μεταλλαγμένο γονίδιο και υπάρχει πιθανότητα να το έχουν κληρονομήσει και τα παιδιά του μπορεί να προκαλέσει αισθήματα ενοχής και άγχος για την υγεία των παιδιών του στο μέλλον. Είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι τα γονίδια διαχωρίζονται τυχαία και το να είναι κάποιος φορέας μεταλλαγμένου γονιδίου δεν είναι λάθος κανενός.

Για μερικούς η γνώση ότι έχουν τη μετάλλαξη δρα σαν «συναισθηματικό rollercoaster». Υπάρχουν οι καλές μέρες και οι κακές μέρες. Οι περισσότεροι τελικά αντιμετωπίζουν τα αποτελέσματα και χρησιμοποιούν αυτή την γνώση για καλύτερα μελλοντικά σχέδια.

Πως θα μπορούσα να αντιδράσω στην πληροφορία ότι δεν είμαι φορέας μεταλλαγμένου γονιδίου?

Για τους περισσότερους ένα αρνητικό αποτέλεσμα έλεγχου τους ανακουφίζει, όμως δεν είναι και σπάνιες οι περιπτώσεις ατόμων που έχουν αρνητικά αισθήματα που προκαλούνται από την αγωνία της αναμονής του αποτελέσματος. Έχοντας ζήσει τόσο καιρό με τον επικείμενο κίνδυνο θα τους πάρει ένα χρονικό διάστημα να συνηθίσουν στην ιδέα ότι είναι «φυσιολογικοί». Μερικοί απογοητεύονται από το γεγονός ότι το αρνητικό αποτέλεσμα δεν γέρνει τις θετικές αλλαγές στην ζωή τους που περίμεναν.

ακατανόητες. Είναι καλή ιδέα να πάρεις κάποιον μαζί σου, όπως συγγενικό άτομο ή κάποιο φίλο/η. Μπορείς να τους ζητήσεις να κρατούν σημειώσεις κατά την διάρκεια του ραντεβού με τον γενετιστή. Είναι πολύ σημαντικό να έχεις την δυνατότητα να συζητήσεις την διαδικασία γενετικού ελέγχου με κάποιον ειδικό γενετιστή. Θα σου δώσουν όλες τις πληροφορίες για να πάρεις την σωστότερη απόφαση για σένα. Θα σε βοηθήσουν να συζητήσεις και την συναισθηματική αναστάτωση που ίσως αισθανθείς και να απαντήσουν σε όλες τις απορίες σου.

Πρέπει να θυμάσαι ότι αφού έκανες τον γενετικό έλεγχο και έχεις πάρεις το αποτέλεσμα δεν μπορείς να γυρίσεις πίσω. Είναι λοιπόν σημαντικό να έχεις σκεφτεί καλά όλες τις πιθανότητες πριν πάρεις την απόφαση να κάνεις τον γενετικό έλεγχο. Μερικές από αυτές παρουσιάζονται παρακάτω και μπορούν να σου δώσουν μερικές χρήσιμες ερωτήσεις για να σκεφτείς και να συζητήσεις. Η λίστα δεν είναι ολοκληρωμένη, και υπάρχει πιθανότητα μερικά σημεία να μην αφορούν την δική σου κατάσταση.

Ενότητα 3. Παίρνοντας την απόφαση

α) Θεραπεία και πρόληψη

Υπάρχει τρόπος θεραπείας ή πρόληψης της νόσου?

Είναι σημαντικό να μάθεις εάν υπάρχει θεραπεία ή κάποιος τρόπος ελαχιστοποίησης του κινδύνου εμφάνισης του νοσήματος, εάν βρεθεί ότι φέρεις μετάλλαξη. Εάν ξέρεις εκ των προτέρων τις δυνατότητες θεραπείας ίσως σε βοηθήσει να πάρεις την σωστή απόφαση.

Για μερικά νοσήματα όπως οι καρδιοπάθειες ενώ δεν υπάρχει μόνιμη θεραπευτική αντιμετώπιση, υπάρχει φαρμακευτική ή χειρουργική αντιμετώπιση των συμπτωμάτων.

Για άλλες περιπτώσεις όπως η νόσος Huntington, δεν υπάρχει

θεραπεία για την επιβράδυνση των συμπτωμάτων, όμως μερικά συμπτώματα αντιμετωπίζονται μερικώς με φαρμακευτική αγωγή. Όμως η γνώση ότι έχεις την μετάλλαξη θα σε βοηθήσει συναισθηματικά και για να πάρεις σωστές αποφάσεις στο μέλλον.

Αβεβαιότητα στην Γενετική

Αβεβαιότητα για τα αποτελέσματα ελέγχου

Τα αποτελέσματα προληπτικού ελέγχου εμπεριέχουν στοιχεία αβεβαιότητας, συνήθως σε μικρό ποσοστό. Εάν έχεις το μεταλλαγμένο γονίδιο, αυτό σημαίνει αναγκαστικά ότι θα νοσήσεις στο μέλλον. Όμως δεν υπάρχει δυνατότητα πρόβλεψης της ηλικίας εμφάνισης των συμπτωμάτων ή της βαρύτητας της νόσου.

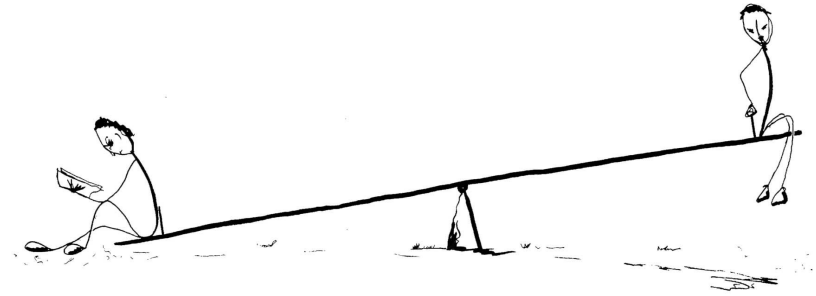
Ένα θετικό αποτέλεσμα ελέγχου επιστημονικά σημαίνει ότι ΦΕΡΕΙΣ την μετάλλαξη και ο αρνητικός έλεγχος σημαίνει ότι ΔΕΝ φέρεις την μετάλλαξη. Συνήθως τα αποτελέσματα θα είναι θετικά ή αρνητικά.

Πρέπει να συζητηθούν οι πιθανές απαντήσεις του γενετικού ελέγχου με έναν ειδικό στην γενετική πριν τον έλεγχο.

Αντιμέτωπιση των αποτελεσμάτων

Πως μπορούν να με επηρεάσουν συναισθηματικά τα αποτελέσματα του ελέγχου?

Πριν προβείς στον προληπτικό έλεγχο, είναι καλό να δοκιμάσεις να φανταστείς πως θα αισθανθείς εάν πάρεις καλά ή άσχημα νέα και ίσως να προσπαθήσεις να θυμηθείς τις αντιδράσεις σου σε άσχημα νέα στο παρελθόν. Αυτό ίσως σε βοηθήσει να αποφασίσεις εάν είναι καλύτερο να ζήσεις με την αβεβαιότητα του να μην γνωρίζεις ή εάν είναι καλύτερο να γνωρίζεις άσχετα



με το ποιο θα είναι το αποτέλεσμα του ελέγχου. Είναι σημαντικό να γνωρίζουμε ότι όλοι αντιδρούμε διαφορετικά και δεν υπάρχει «φυσιολογική» αντίδραση.

Πως θα αντιδρούσα εάν το αποτέλεσμα δείξει ότι φέρω το μεταλλαγμένο γονίδιο?

Μερικοί άνθρωποι προτιμούν ακόμη και το αποτέλεσμα που δείχνει ότι φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο παρά την αβεβαιότητα του να μην γνωρίζουν. Για αυτά τα άτομα, το να έχουν περισσότερη «πληροφορία» όποια και να είναι αυτή είναι ανακούφιση.

Μερικοί νιώθουν ανακούφιση όταν μαθαίνουν ότι έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να νοσήσουν, εάν ο τύπος του νοσήματος θεραπεύεται. Αισθάνονται ότι αυτή η πληροφορία είναι χρήσιμη, αφού σημαίνει ότι θα έχουν την δυνατότητα να κάνουν ότι μπορούν για να αυξήσουν τις πιθανότητες τους να παραμείνουν υγιείς. Άλλοι χειρίζονται την πληροφορία ότι βρίσκονται στην ομάδα «υψηλού κινδύνου» σαν να έχουν ήδη νοσήσει ιδιαίτερα για παθήσεις χωρίς θεραπεία. Η μόνη τους σκέψη είναι «πότε ακριβώς θα το πάθω και εγώ?». Αυτό μπορεί να αποτελέσει πηγή άγχους.

Μερικά άτομα σοκάρονται όταν αποκαλυφθεί ότι φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο. Μπορεί να αισθανθούν μόνοι, αγχωμένοι,