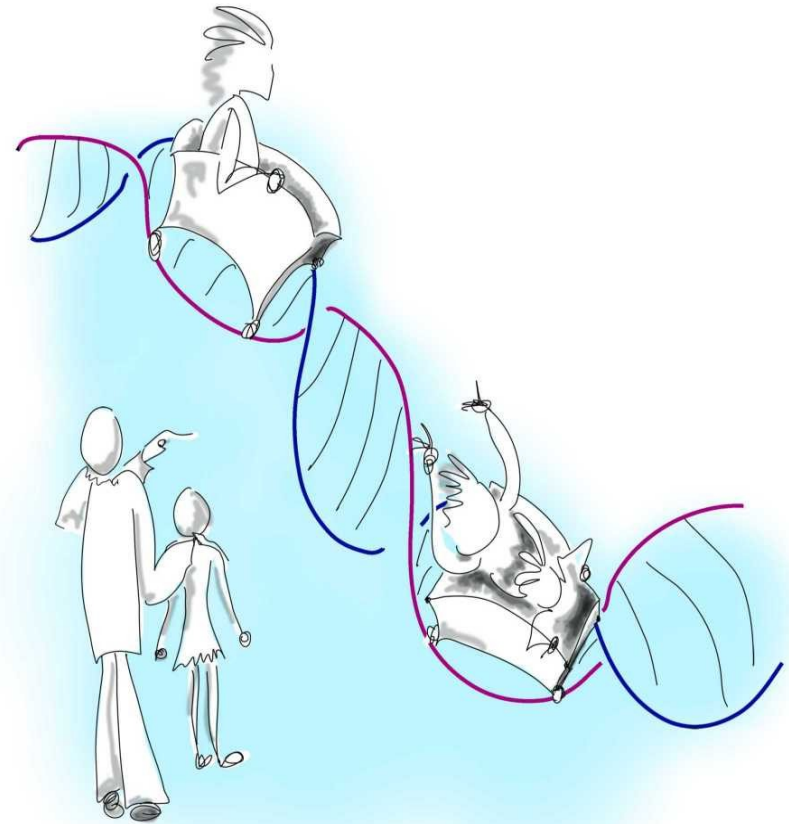


# Predsimptomatska genetska preiskava



**Informacije za paciente in njihove družine**

## Predsimptomatska genetska preiskava

V zloženki so zbrane informacije o predsimptomatski genetski preiskavi za različne bolezni razen raka. V njej naj bi našli odgovore na vprašanja:

- Kaj je predsimptomatska genetska preiskava?
- Zakaj se nekateri odločijo za to preiskavo?
- O čem bi moral razmisliti, kadar se odločam o predsimptomatski genetski preiskavi?

### Prvi del. O naših genih

Za lažje razumevanje kaj je predsimptomatska genetska preiskava, najprej nekaj informacij o genih in kromosomih.

### Geni in kromosomi

Naše telo je sestavljeno iz milijonov celic. Večina celic vsebuje popolni sestav genov. Imamo tisoče genov. Geni delujejo kot zbirka navodil za kontrolo rasti in delovanje našega telesa. Odgovorni so za številne lastnosti, kot so barva oči, krvna skupina ali velikost.

Geni so nanizani na nitastih strukturah, ki jim pravimo kromosomi. Praviloma imamo v večini celic 46 kromosomov. Podedujemo jih od staršev, 23 od očeta in 23 od matere, tako da imamo dva seta po 23 kromosomov, oziroma 23 parov. Ker so kromosomi sestavljeni iz genov, na ta način podedujemo dve kopiji večine genov, po eno kopijo od vsakega od staršev. Zato imamo pogosto podobne lastnosti kot naši starši. Kromosomi in geni so sestavljeni iz kemične snovi, ki jo imenujemo DNK (deoksiribonukleinska kislina).

Informacije v zloženki je pripravila skupina Genetic Alliance UK.

To delo je dobilo podporo s strani EuroGentest-a in Evropske skupnosti - kontaktna številka 512148, FP6 Network of Excellence.

Prevedla dr. Karin Writzl, Inštitut za medicinsko genetiko, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija.

September, 2009

Ilustrirala: Rebecca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)

**EuroGentest**



**Genetic Alliance UK**  
 Supporting. Campaigning. Uniting.

odločitev za genetski posvet in pogovor z genetskim specialistom ne pomeni, da se morate odločiti za preiskavo.

### **Več informacij lahko dobite na**

Univerzitetni klinični center Ljubljana  
Ginekološka klinika  
Inštitut za medicinsko genetiko  
Šljajmerjeva 3, 1000 Ljubljana  
Tel.: +386 1 432 00 24 (ambulanta)  
+386 1 540 11 37 (vodja)  
Fax: +386 1 540 11 37  
e-pošta: [info.img@kclj.si](mailto:info.img@kclj.si)

Medgen - Medicinska genetika, družba za zdravstvene dejavnosti d.o.o.

Ambulanta za klinično genetiko Ljubljana  
Ulica Bratov Babnik 10, 1000 Ljubljana  
in

Ambulanta za klinično genetiko Postojna  
Prečna 2, 6230 Postojna  
Tel.: +386 1 510 71 30  
+386 051 429 723  
Fax: +386 1 510 71 31  
e-pošta: [info@medgen.si](mailto:info@medgen.si)  
<http://www.medgen.si/>

### **Orphanet**

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o redkih boleznih, kliničnih poskusih, zdravljenih in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

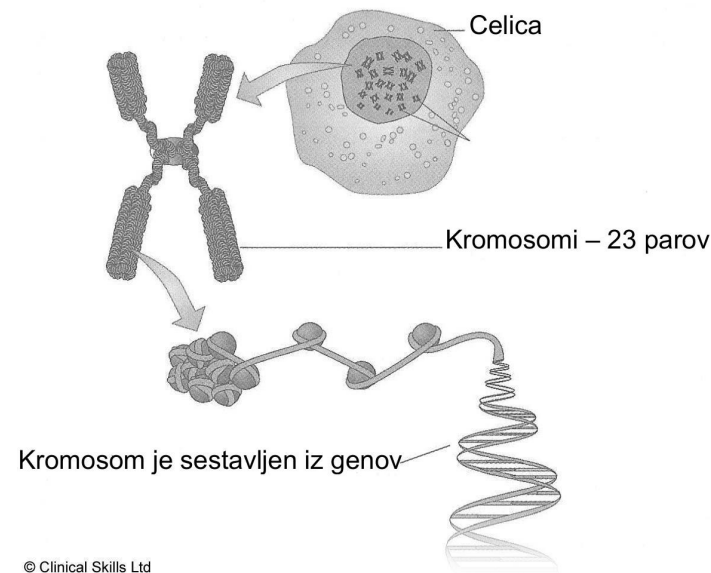
Naslov spletne strani: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

### **Eurogentest**

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o genetskih preiskavah in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

Naslov spletne strani: [www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

### **Slika 1. Geni, kromosomi in DNK**



Včasih pride do spremembe v genu. Tako spremembo imenujemo mutacija. Mutacija, ki jo lahko podedujemo ali nastane na novo, preprečuje normalno delovanje gena. To lahko vodi v nastanek genetske bolezni, ker gen ne daje več pravega navodila telesu. Obstaja tisoče različnih genetskih bolezni, na primer cistična fibroza, mišična distrofija in Huntingtonova bolezen. Nekatere od teh bolezni se pojavijo že ob rojstvu, druge pa kasneje v življenju. V tej zloženki bomo pisali predvsem o boleznih, ki se pojavljajo kasneje v življenju.

### **Drugi del: O preiskavi**

#### **Kaj je genetska pre-simptomatska preiskava?**

Predsimptomatska preiskava nam lahko da informacijo, če posameznik nosi spremembo v zapisu, zaradi katere bo verjetno razvil določeno bolezen, ponavadi v kasnejšem obdobju

življenja. Preiskavo ponavadi naredijo na vzorcu krvi. Z analizo krvi v genetskem laboratoriju ugotovijo, če je prisotna sprememba v določenem genu ali genih, ki so povezani z boleznijo. V zloženki »**Kaj se zgodi v genetskem laboratoriju**« lahko dobite več informacij, kako poteka analiza genov.

### Zakaj bi se odločili za predsimptomatsko preiskavo?

Kadar je v družini genetska bolezen in je poznana sprememba v genu, ki bolezen povzroča, se lahko odločite za predsimptomatski test, da ugotovite, če ste spremembo podedovali. Razlogi, zakaj bi se za preiskavo lahko odločili, so:

1. bolezen je mogoče preprečiti ali pa simptome lahko uspešno zdravijo,

2. bolezen se ne da preprečiti niti ni mogoče učinkovito zdraviti simptomov, vendar:

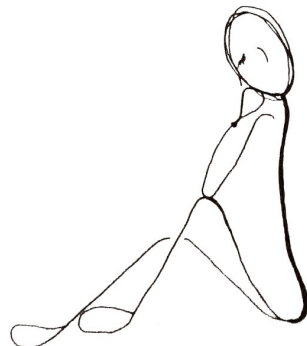
- želite informacijo, ker vam bo pomagala pri odločanju o načrtovanju družine ali da boste vedeli, kakšna je verjetnost, da zbolijo vaši otroci.

- verjamete, da vam bo vedenje o verjetnosti da zbolite, pomagalo pri pomembnih življenjskih odločitvah, vključno z odločitvijo o zdravstveni oskrbi.

- želite čim več vedeti o tem, kaj vas čaka v prihodnosti, ker lažje živite z gotovostjo kot z negotovostjo.

### Za katere bolezni obstajajo predsimptomatske preiskave?

Obstaja vrsta bolezni, za katere so trenutno na voljo predsimptomatske preiskave. Nekateri primeri so:



razlikujejo od države do države. Izvedeti morate, če to vključuje rezultate genetskih preiskav, ki ste jih že opravili, oziroma jih načrtujete za prihodnost. O tem vprašajte genetskega strokovnjaka in preverite, kakšna je nacionalna zakonodaja.

### Finance

Življenje z genetsko boleznijo je lahko finančno zahtevno. Nekateri daljše obdobje ne morejo delati ali pa morajo z delom celo prekiniti. Partnerji in drugi družinski člani imajo lahko tudi težave, kako uskladiti delo ter odgovornost za skrb za družinskega člana ali partnerja. Za nekatere pomeni informacija, da imajo večje tveganje za razvoj genetske bolezni, čas za načrtovanje finančnih ter drugih praktičnih vidikov prihodnosti.



#### g) Pravi čas za preiskavo

Če se odločite za preiskavo, izberite čas, ki je za vas čim manj stresen. Ločitve, razdori, stres na službenem mestu itd. so težki časi za odločitev za preiskavo, kot so tudi časi praznovanj npr. poroka ali rojstvo otroka. Pametno je, da razmislite, kaj boste počeli na dan, ko boste prejeli rezultate, saj boste verjetno pod čustvenim vtisom, ne glede na izid.

Smiselno je, da sprejmete odločitev o preiskavi, četudi ni dokončna. Na primer: vsaj do 30. leta se za preiskavo ne bom odločil. Na ta način lahko zadevo odložite na stran in jo v prihodnosti ponovno pretehtate.

Ko prejmete rezultate preiskav, poti nazaj ni več. Zato je pomembno, da ste glede svoje odločitve prepričani in da se o odločitvi pogovorite z genetskim specialistom. Vedeti morate, da

Pomembno je premisliti, kako lahko postopek preiskave in rezultat preiskave vpliva na odnos z vašim partnerjem ter z drugimi družinskimi člani. Zapomnite si, da se mora bolni sorodnik najprej strinjati z genetsko preiskavo, da se v družini lahko odkrije spremenjeni gen. Včasih se je z njim težko pogovoriti o tem. Včasih sorodniki med seboj nimajo kontaktov. Včasih pa je težko govoriti o bolezni, ki se je pojavila v preteklosti, saj to lahko obudi boleče spomine. Genetski strokovnjak vam v teh situacijah lahko ponudi nasvet.

Nekateri želijo vedeti, kakšno je njihovo genetsko tveganje, ker jih skrbi za druge družinske člane, medtem ko drugi ne bodo hoteli genetske preiskave, ker ne želijo informacije o njihovem tveganju. Pomembno je vedeti, da imajo lahko člani iste družine različna občutja do preiskave, ki jih je potrebno spoštovati. Genetske preiskave lahko včasih razkrijejo družinske skrivnosti, kot so posvojitev ali ne-očetovstvo (oseba, ki je v družini prepoznana kot oče ni biološki oče). To je zato, ker se pri preiskavi lahko ugotovi, da preiskovanec ne nosi genov svojih družinskih sorodnikov. S to možnostjo morate biti seznanjeni preden se za preiskavo odločite.

#### **f) Zaupnost, zavarovanje, finance**

##### **Zaupnost**

Dostop do rezultatov vaše genetske preiskave je zaupen. Zdravnik brez vašega privoljenja ne sme nikomur povedati, da ste imeli genetsko preiskavo in ne sme nikomur posredovati rezultatov vaše preiskave.

##### **Zavarovanje**

Kadar se odločate za zavarovalno polico, predvsem v primerih, ko je vsota višja, zavarovalnice želijo, da priskrbite medicinske podatke o vas in vaši družini. Vrsta informacije, ki jo lahko zavarovalne družbe ali delodajalec od vas zahtevata, se

- 1) Določene vrste raka (več informacij lahko dobite v zloženki **Predsimptomatske genetske preiskave – rak**).
- 2) Bolezni, ki prizadenejo živčni sistem, kamor sodijo:
  - Huntingtonova bolezen,
  - dedna ataksija in spastična paraplegija.
- 3) Bolezni, ki prizadenejo mišice, kamor sodijo:
  - miotonična distrofija,
  - facio-skapulo-humeralna mišična distrofija.
- 4) Bolezni, ki prizadenejo srce, kamor sodijo:
  - hipertrofična kardiomiopatija,
  - sindrom dolge QT dobe.

#### **Kaj pomeni 'tveganje'?**

V večini primerov (izjema je rak) sprememba v genu pomeni, da se bo pri posamezniku pojavila bolezen. Vendar pa vsaj zaenkrat večinoma ni mogoče napovedati, kdaj se bo bolezen pojavila, v kako hudi obliki in kako hitro bo napredovala.

Če menite, da obstaja tveganje in razmišljate o predsimptomatski preiskavi, je smiselno, da se naročite na genetski posvet pri kliničnem genetiku.

#### **Potek genetske preiskave**

Pred začetkom predsimptomatske preiskave, je potrebno preveriti, če zares obstaja povečano tveganje, ter kateri spremenjeni gen je potrebno pregledati, če se za preiskavo odločite. Najprej je potrebno narediti preiskavo pri obolelem bližnjem sorodniku, da najdejo spremenjeni gen.

Odločitev za genetsko preiskavo je izključno vaša, zato se zanjo ne smete odločiti zaradi pritiska zdravstvenih delavcev, družine ali prijateljev. Postopek je dolg, vključuje več posvetov z

genetskim strokovnjakom, na rezultate pa se lahko čaka več mesecev. Informacije, ki jih boste dobili, bodo lahko za vas nove in precej zapletene, zato jih boste morda težko v celoti razumeli. Smiselno je, da z vami na posvet pride tudi vaš partner ali prijatelj. Lahko ga prosite, da si zapisuje pogovor. Pomembno je, da imate možnost, da se o genetski preiskavi pogovorite z izšolanim genetskim strokovnjakom. Omogočil vam bo, da dobite vse informacije, ki jih potrebujete, da sprejmete odločitev, ki je za vas najboljša. Z vami se bo pogovoril o čustvenih odzivih, ki se ob tem lahko porajajo, ter odgovoril na vaša vprašanja.

Zapomnite si, ko prejmete rezultat preiskave, poti nazaj ni več. Zato je pomembno, da glavna vprašanja premislite preden se za preiskavo odločite. Nekatera od njih so našeta spodaj in bodo morda primerna za razmislek in diskusijo. Seznam zagotovo ni popoln in nekateri našeti primeri verjetno ne bodo primerni za vašo specifično situacijo.

### Tretji del: Odločanje

#### a) Zdravljenje in preprečevanje

##### Ali obstaja možnost zdravljenja ali preprečevanja bolezni?

Pomembno je, da veste ali obstaja možnost zdravljenja ali pa možnost zmanjšanja tveganja za razvoj bolezni, v primeru, da pri vas najdejo spremenjeni gen. Védenje, da obstaja možnost zdravljenja, vam lahko pomaga pri odločanju.

Nekatere bolezni, na primer zgoraj omenjene srčne bolezni, sicer niso ozdravljive, mogoče pa jih je nadzirati z jemanjem zdravil, vstavitvijo srčnega spodbujevalnika ali pa v nekaterih primerih z operacijo.



se sam odloči glede preiskave. Izjema je le, kadar predsimptomatska preiskava pri otroku pomeni specifično medicinsko korist zanj.

Pogovor z otroki in mladostniki o genetski bolezni in rezultatih predsimptomatske preiskave je lahko zelo težak. Imajo veliko vprašanj, pomembno pa je, da jim odgovorimo čimbolj pošteno, ter da pri tem upoštevamo njihovo starost in zrelost.

##### Ali obstaja možnost, da moj otrok ne bi zbolel?

Za nekatere genetske bolezni je mogoče narediti preiskavo med nosečnostjo, pri kateri se pregleda, če je otrok podedoval spremenjeni gen (prenatalna preiskava). Več informacij lahko dobite v zloženki o **Amniocentezi** in **Biopsiji horionskih resic**. Če menite, da je možnost za vas sprejemljiva, se pogovorite z zdravnikom, če so mogoče preiskave za bolezen, zaradi katere ste zaskrbljeni. Pomembno je, da to naredite pred nosečnostjo, saj v nekaterih primerih laboratorij potrebuje več mesecev, da se pripravi na preiskavo.

Včasih je mogoča preiskava, ki jo imenujemo predimplantacijska genetska diagnostika (PGD) in predstavlja alternativo preiskavi ploda med nosečnostjo. Par se odloči za postopek oploditve z biomedicinsko pomočjo. Na oplojenih jajčnih celicah opravijo preiskavo, s katero ugotovijo, če je v celicah zarodka prisoten spremenjen gen. V maternico nato prenesejo le zarodke, ki nimajo spremenjenega gena. Ta postopek je zelo zahteven in ni primeren za vsakogar. Več informacij o preiskavi in ali je v vašem primeru mogoča, lahko dobite po pogovoru z vašim zdravnikom.

#### e) Drugi družinski člani

Pogosto postopek genetske preiskave tesneje poveže družino, ki zato lahko predstavlja dober vir podpore. V nekaterih primerih pa lahko preiskava v družini povzroči napetosti in težave.

Nekaterim je težko povedati »dobro novico« sorodnikom. »Krivda preživelega« je občutek, ki ga imajo, ko prejmejo »dober« rezultat preiskave. Sprašujejo se, zakaj so se »rešili«, medtem ko se drugi družinski člani niso. Včasih je težko sprejeti, da imaš srečo, če je drugi nimajo.

Nekateri, ki dobijo »dobro« novico, čutijo izjemno odgovornost za skrb za obolele družinske člane.

Potreben je čas, da nekdo sprejme rezultat preiskave, tudi kadar je rezultat »dobra novica«.

#### **d) Tveganje, ki ga imajo vaši otroci**

**Kaj bo rezultat preiskave pomenil za vaše otroke (in vaše bodoče otroke)**

Z rezultatom preiskave ne boste izvedeli le vašega tveganja za razvoj bolezni, pač pa tudi tveganje, da bi bolezen imeli vaši otroci.

Kadar rezultat preiskave pokaže, da niste podedovali spremenjenega gena, ki je v vaši družini, nimate povečanega tveganja za razvoj bolezni in tudi vaši otroci od vas ne morejo podedovati povečanega genetskega tveganja. Če nimate spremenjenega gena, ga namreč ne morete prenesti naprej.

Kadar rezultat preiskave pokaže, da imate spremenjen gen, so spremenjen gen lahko podedovali tudi otroci. Otrok naj ne bi imel predsimpltomatske preiskave, preden ne dopolni 18 let. Če preiskava ne pomeni medicinske koristi za otroka, je smiselno, da se počaka, da je otrok zadosti star, da



Pri drugih boleznih, na primer Huntingtonovi bolezni, ni na voljo zdravila, ki bi upočasnilo napredovanje bolezni. Vendar se nekatere simptome lahko včasih delno nadzoruje z zdravljenjem. Vedenje, da ste nosilec spremenjenega gena, vam lahko pomaga tudi pri načrtovanju družine.

#### **b) Negotovost v genetiki**

##### **Nejasen rezultat preiskave**

Rezultati napovednih preiskav imajo vedno določeno stopnjo negotovosti, pa čeprav izjemno majhno. Če ste nosilec spremenjenega gena, pomeni, da boste skoraj zagotovo zboleli. Vendar pa je težko napovedati, kdaj se bo bolezen pojavila, v kako hudi obliki ter kako hitro bo napredovala.

Zapomnite si, da v znanstvenem žargonu pomeni pozitiven rezultat preiskave, da IMATE spremenjeni gen in negativen rezultat preiskave, da NIMATE spremenjenega gena. Najpogosteje bo rezultat eden ali drugi.

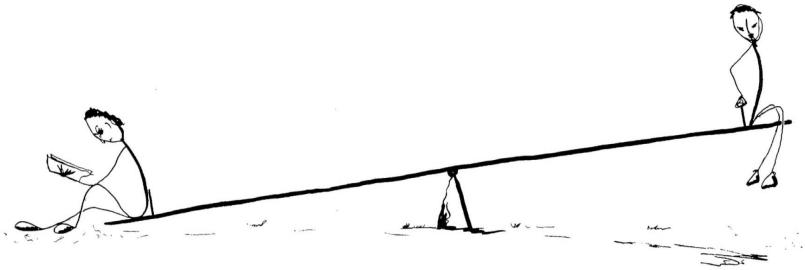
Včasih pa obstaja še tretja možnost: sivo področje ali 'vmesni' rezultat preiskave. To pomeni, da je najdena sprememba v genu, težko pa je napovedati, ali bo povzročila nastanek bolezni. Tak izid je redek, lahko pa povzroči hudo razočaranje pri preiskovancu.

Ko se odločate o preiskavi, se o vseh možnih izhodih pogovorite z genetskim svetovalcem.

#### **c) Soočanje z rezultatom**

##### **Kakšen je lahko moj čustveni odziv na rezultat preiskave?**

Preden se odločite za genetsko preiskavo, je pomembno, da poskušate premisliti in se pogovoriti z genetskim svetovalcem, kako bi lahko različni rezultati preiskave na vas čustveno vplivali.



Pametno je, da si poskusite predstavljati, kako bi se počutili, če bi prejeli dobro novico ali slabo novico, ter si priklicati v spomin, kako ste se odzvali na slabo novico v preteklosti. Premišljevanje o teh temah vam lahko pomaga, da se odločite, ali je za vas boljše, da se za preiskavo ne odločite in živite v negotovosti ali je za vas boljše vedeti rezultat, ne glede na to kakšen bo. Pomembno si je zapomniti, da se vsak od nas odziva drugače in da ni nekega normalnega, pravega odziva. Naštetih je nekaj tem v premislek:

### **Kakšen je lahko moj odziv, če rezultat preiskave razkrije, da sem nosilec spremenjenega gena?**

Za nekatere je tudi informacija, da imajo spremenjen gen, boljša kot stres in nervoza zaradi nevednosti. Za njih je olajšanje imeti več 'informacij', ne glede na to, kakšne so.

Nekateri ljudje čutijo olajšanje, ko izvejo, da obstaja velika verjetnost, da bodo zboleli za določeno genetsko boleznijo, kadar zanjo obstaja zdravljenje. Menijo, da je informacija koristna, saj bodo lahko naredili vse, da bi povečali možnost, da ostanejo zdravi. Za druge, ki imajo spremenjen gen za bolezen, ki je ni mogoče zdraviti, pa lahko pomeni informacija pravzaprav ugotovitev, da bolezen že imajo. Edino vprašanje, ki jim ostaja je »kdaj se bo bolezen pri meni pojavila?« To lahko predstavlja velik stres.

Spoznanje, da imajo spremenjen gen, pomeni za nekatere pravi

šok. Počutijo se osamljeni, nervozni, jezni ali pa jih je sram. Genetski strokovnjaki ali drugo zdravstveno osebje, na primer svetovalci ali psihologi, imajo izkušnje kako pomagati ljudem v takšnih situacijah in so zato lahko dober vir pomoči.

Nekaterim je v pomoč, če se obrnejo na skupine za podporo bolnikom ali društva bolnikov. Tako lahko dobijo informacije o bolezni, kaj pomeni živeti z njo, pa tudi izkušnje drugih bolnikov. Društva pogosto lahko povežejo med seboj ljudi in družine, ki so v podobni situaciji.

Informacija, da imaš spremenjen gen in si ga lahko prenesel tudi na svoje potomce, lahko v ljudeh vzbudi občutek krivde in zaskrbljenosti glede zdravja otrok v prihodnosti. Pomembno si je zapomniti, da se geni razporejajo po naključju in nihče ni kriv, da ima spremenjen gen.

Nekateri ljudje se po spoznanju, da imajo veliko verjetnost za razvoj bolezni, počutijo kot na »čustvenem vrtiljaku«. Pravijo, da imajo tako dobre kot slabe dni. Večina jih na koncu sprejme rezultat preiskave ter uporabi to informacijo pri načrtovanju prihodnosti.

### **Kakšen je lahko moj odziv, če rezultat preiskave razkrije, da nisem nosilec spremenjenega gena?**

Za večino, ki izvejo, da niso nosilci spremenjenega gena, je to vesela novica, ki jim prinese olajšanje. Vendar ni redko, da ljudje po preiskavi ne čutijo veselja. Razlog je lahko ta, da so tako dolgo živeli s tveganjem, da potrebujejo čas, da se ponovno vrnejo v »normalno« stanje. Nekateri so razočarani, ker dobra novica ne prinese toliko pozitivnih sprememb v življenje, kot so pričakovali.

Za druge, ki so bili prepričani, da imajo spremenjeni gen, lahko novica pomeni spremembo celotnega pogleda na življenje. Nekaterim se je težko soočiti z mislijo, da »imajo prihodnost«.