

Genetické testovanie zo zdravotných dôvodov

ZA AKÝCH PODMIENOK MÁ GENETICKÉ TESTOVANIE ZMYSEL?

PROFESIONÁLNE GENETICKÉ PORADENSTVO

ČO MÔŽE ODHALIŤ GENETICKÉ TESTOVANIE?

VAŠE ROZHODOVANIE



Genetické Testovanie zo Zdravotných Dôvodov

My všetci sme zdedili od rodičov unikátnu kombináciu génov. Táto originálna konštitúcia spolu s vplyvom rôznych faktorov vonkajšieho prostredia počas nášho života vysvetľujú rozdiely medzi jednotlivými osobami, čo sa týka nielen ich vzhľadu, t.j. vonkajšieho výzoru, ale napríklad aj citlivosti na určitý druh liečby, sklon k niektorým chorobám, atď...



Vedecké pokroky nám umožňujú skúmať ľudský genóm a získavať z neho informácie. Akýkoľvek laboratórny test spojený so zámerom získania informácie o špecifických aspektoch genetického statusu nejakého jednotlivca sa nazýva genetickým testom.

Je dôležité si zapamätať, že pri veľkej väčšine chorôb vaše gény iba čiastočne ovplyvňujú riziko ich vzniku a rozvoja. Faktory ako vaše predošlé choroby, váš životný štýl, a prostredie v ktorom sa nachádzate, takisto hrajú veľmi významnú úlohu.

Tento informačný dokument je zameraný na poskytnutie všeobecnej informácie o genetike a jej vplyvu na naše zdravie, a zároveň na poučenie, ako pristupovať ku genetickému testovaniu.

■ ■ ■ Za akých podmienok má genetické testovanie zmysel?

Genetický test vykonávaný v rámci lekárskej starostlivosti môže poskytnúť informáciu dôležitú pre zdravie danej osoby. Existujú rôzne medicínske dôvody na genetické testovanie. Ak sa váš lekár domnieva, že vaša choroba by mohla mať aj genetickú zložku, môže vám odporúčať navštíviť náležite kvalifikovaného lekára, ktorý sa špecializuje na vyšetrowanie, diagnostiku a ošetrovanie osôb, ktoré sú podozrivé z toho že majú, alebo ktoré skutočne majú, genetický problém. Okolnosti vašej choroby, t.j. vaše príznaky spolu s vašimi osobnými i rodinnými údajmi, tak budú starostlivo komplexne zhodnotené. V prípade podozrenia na konkrétnu genetickú chorobu vám bude ponúknutý genetický test, pokiaľ je dostupný, s cieľom potvrdenia definitívnej diagnózy.



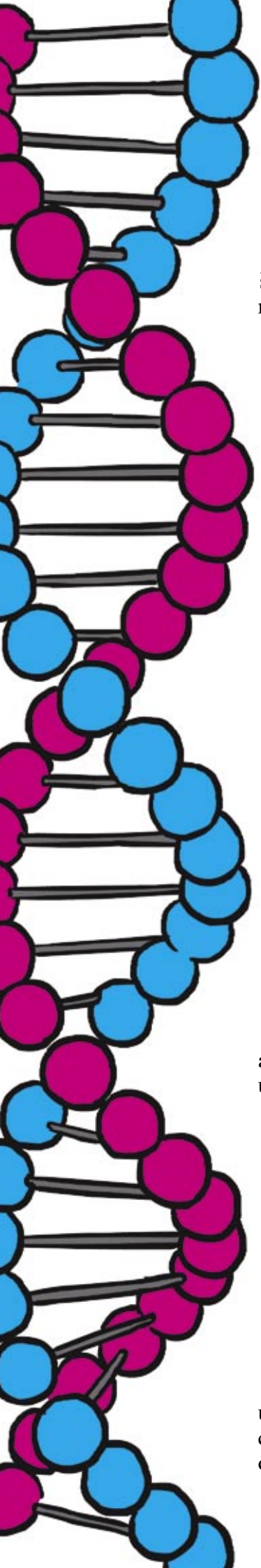
Potreba profesionálneho genetického poradenstva

Vzhľadom na možné závažné dôsledky genetického testovania sa ľuďom, ktorí samotní uvažujú o podstúpení genetického testu, dôrazne odporúča najskôr vyhľadať genetické poradenstvo. Toto poradenstvo je poskytované špeciálne kvalifikovanými profesionálmi a obsahuje objektívne informácie, ktoré vám, a ak je to potrebné i vašej rodine, pomôžu s rozhodovaním. Genetické poradenstvo berie do úvahy vašu situáciu a potreby, a poskytne vám informáciu o rôznych možnostiach, ktoré sú pre vás dostupné, bez snahy o ovplyvňovanie vášho rozhodnutia. Služby genetického poradenstva tiež môžu zahŕňať profesionálnu psychologickú podporu pred genetickým testovaním, a ak sa rozhodnete ho postúpiť, i po tomto teste, s cieľom pomôcť vám vyrovnat' sa s dopadmi výsledkov testu. Táto podpora môže zahŕňať i komunikáciu a vysvetlenie výsledkov testu ďalším členom rodiny. Genetické poradenstvo teda poskytuje jednotlivcom podporu pred, počas, i po genetickom testovaní.



Najčastejšie dôvody, pre ktoré sa zvažuje genetické testovanie:

- Vy alebo vaše dieťa máte príznaky choroby, a vy chcete poznať diagnózu, resp. nájsť biologickú príčinu, ktorá je za túto chorobu zodpovedná
- Vo vašej rodine sa vyskytuje genetická/dedičná choroba, a vy sa chcete dozvedieť, či aj u vás je nejaké riziko, že v priebehu vášho života sa táto choroba vyvinie
- Máte genetickú chorobu v rodine, alebo patríte ku skupine/populácii so zvýšeným rizikom špecifickej genetickej choroby, a vy chcete vedieť, či túto chorobu môžete preniesť na vaše deti
- Vy a/alebo váš partner ste mali niekoľko tehotenstiev, ktoré skončili predčasne.



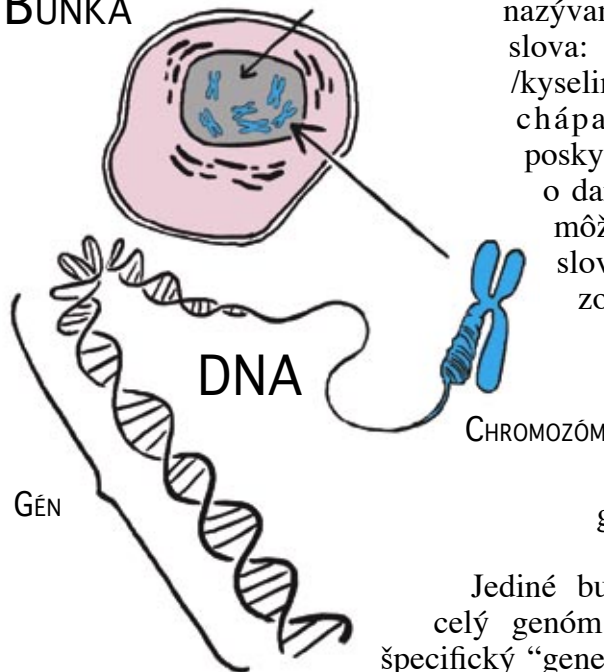
■ ■ ■ Niečo z biológie...

Každé ľudské telo obsahuje niekoľko triliónov buniek - základných stavebných jednotiek všetkých živých tvorov. Bunky tvoria samotnú štruktúru tela. Vedia tiež premieňať živiny z potravy na energiu a vykonávať rôzne špecializované funkcie. Bunky rovnakého typu spolu tvoria tkanivá, a tie sa potom kombinujú a formujú jednotlivé orgány. Existuje vyše 200 rôznych typov buniek, ktoré vytvárajú svaly, nervy, pľúca, srdce, pohlavné orgány, krv, atď...

Väčšina buniek má jadro, v ktorom je uložená celá informácia potrebná na vývoj a správne fungovanie organizmu. Jednotlivé položky tejto informácie sú "zapísané"

BUNKA

JADRO



v chemicko-biologickom jazyku nazývanom DNA (anglická skratka slova: deoxyribonukleová kyselina /kyselina=acid/). Ak DNA je chápaná ako veľmi dlhá veta poskytujúca kompletnú informáciu o danom organizme, gény potom môžeme prirovnať k jednotlivým slovám tejto vety. Jeden gén je zodpovedný za jednu alebo aj viac funkcií v organizme.

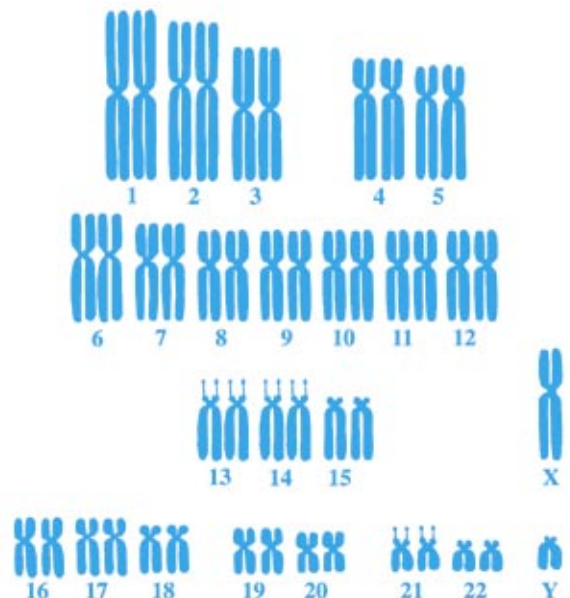
Ak je poškodený, alebo celkom chýba, nemôže viac plniť svoju funkciu. Súbor všetkých génov spolu tvorí genóm.

Jediné bunkové jadro teda obsahuje celý genóm, ktorý vlastne predstavuje špecifický "genetický make-up" danej osoby.

Každé dieťa dostáva (dedí) polovicu svojho genómu od jedného z rodičov, a to je dôvod, prečo sa genóm často uvádza ako "podstata dedičnosti".

Čo sú to chromozómy?

Chromozómy sú zložené prevažne z DNA, a sú viditeľné iba počas delenia bunky. Človek má 46 chromozómov, alebo presnejšie 23 párov, pretože chromozómy sa nachádzajú v pároch: jeden pár pohlavných (sex) chromozómov - nazvaných X a X u žien, a X a Y u mužov - a 22 párov nepohlavných chromozómov, označených číslami od 1 do 22.



■ ■ ■ Čo môže odhaliť genetické testovanie?

Genetický test je analýza časti vašej DNA. Genetický test môže pomôcť zistiť, či je u vás prítomná zmena v konkrétnom géne alebo chromozóme. Daná zmena, často nazývaná aj mutácia, môže ovplyvniť všetky bunky v organizme, a môže byť prenášaná aj do budúcich generácií.



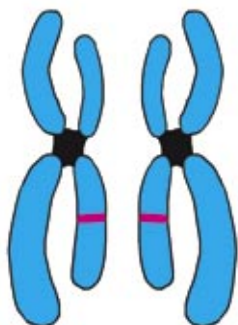
Vaše gény a váš lekár

Aby sa mohla vyšetriť vaša DNA, najskôr sa musí odobrať vzorka krvi alebo slín, a poslať do laboratória na testovanie. Laboratórium potom dodá výsledky v písomnej forme lekárovi, ktorý daný test odporučil, a ktorý s vami bude tieto výsledky aj diskutovať/vysvetľovať.

Existujú tri hlavné typy chorôb vznikajúcich na podklade genetických mutácií:

■ Chromozómové choroby

O chromozómových abnormalitách hovoríme vtedy, keď má človek jeden alebo viac poškodených chromozómov (napr. premiestnené časti chromozómov, alebo chýbajúcu časť nejakého chromozómu), alebo keď daná osoba nemá normálny počet 46 chromozómov. Toto je napríklad prípad jedincov s Downovým syndrómom, ktorí majú jednu kópiu chromozómu 21 navyše, spolu teda majú 47 chromozómov.



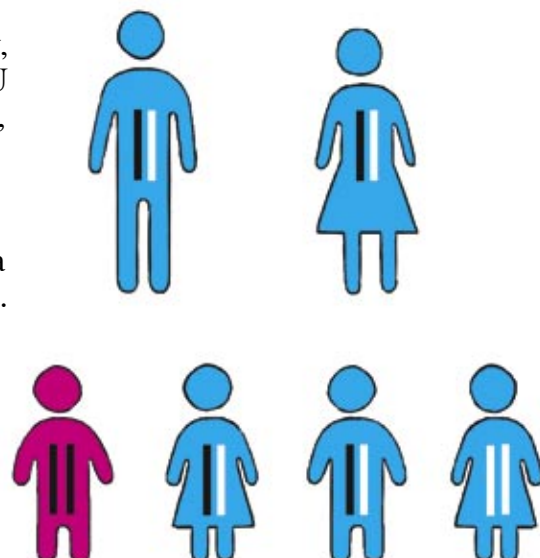
Chromozómy s dvoma alelami rovnakého génu

■ Monogénové choroby

Monogénové choroby sú výsledkom zmeny (mutácie) v jedinom géne. Monogénové choroby sú zvyčajne závažné a zriedkavé, hoci dokopy vo svete postihujú milióny ľudí. Charakter monogénovej choroby závisí na funkciách, ktoré by mal plniť gén, ktorý je mutovaný. Všetci ľudia majú dve kópie z každého génu (vedecký názov kópie génu je "alela"). Jedna alela pochádza od otca, a tá druhá od matky.

Niektoré monogénové choroby sú spojené s poškodením iba jednej alely. To je napríklad prípad Huntingtonovej choroby, choroby postihujúcej svalovú koordináciu a duševné funkcie.

Iné monogénové choroby vzniknú iba vtedy, ak obe alely jedného génu sú poškodené. U jedincov, ktorí majú iba jednu poškodenú alelu, choroba nevznikne, oni mutáciu iba prenášajú. Toto je prípad cystickej fibrózy, chronickej choroby postihujúcej pľúca a tráviaci systém. Keď je poškodená iba jedna alela, daná osoba nie je chorá, ale je nosičom/prenášačom mutácie. Takéto osoby sa nazývajú (zdravými) prenášačmi. Prenášači samotní majú príznaky veľmi zriedka, avšak ak dvaja prenášači majú spolu dieťa, je tu 25% šanca (riziko), že dieťa zdedí obe mutované kópie génu, a vznikne uňho choroba.



■ Komplexné genetické choroby

Komplexné genetické choroby sú výsledkom vzájomného pôsobenia viacerých zmenených/poškodených génov, v kombinácii s faktormi životného prostredia a životného štýlu. Komplexné genetické choroby zahŕňajú veľmi časté choroby ako cukrovka, väčšina druhov rakoviny, astma, alebo srdcové choroby. Na rozdiel od monogénových chorôb, v tomto prípade sa na vzniku a rozvoji komplexných chorôb podieľa mnoho génov.

Hoci genetická zložka bežných komplexných chorôb je dôležitým bodom genetického výskumu, stále jej ešte rozumieme veľmi málo, a testy zahŕňajúce komplexné genetické choroby sa preto považujú za nepresné, a najmä nedostatočne relevantné predpovedať potenciálny rozvoj nejakej z týchto chorôb.



Rôzne typy genetických testov

> Diagnostické genetické testy

Diagnostické genetické testy sú zamerané na diagnostiku genetickej choroby u osoby, ktorá už má príznaky. Výsledky tohto testu môžu pomôcť pri rozhodovaní o liečbe a zvládaní zdravotných problémov. Môžu tiež pomôcť vyriešiť problém diagnostickej neistoty, a prinajmenšom ujasniť daným osobám, akou chorobou vlastne trpia.

> Prediktívne genetické testy

Prediktívne genetické testy sa realizujú u osôb, ktoré ešte nemajú príznaky. Sú zamerané na odhalenie genetických zmien, ktoré predstavujú pravdepodobnosť/ riziko vzniku choroby v neskoršom živote. Táto pravdepodobnosť sa môže značne líšiť, v závislosti od druhu testu. V zriedkavých prípadoch môže genetický test stanoviť veľmi vysokú pravdepodobnosť rozvoja choroby v neskoršom živote (napr. test na Huntingtonovu chorobu).

Vo väčšine prípadov však test môže poskytnúť iba informáciu o riziku vzniku danej choroby v priebehu vášho života, avšak nemôže byť presným prediktorom, pretože vonkajšie faktory hrajú popri genetike takisto významnú úlohu. Také druhy prediktívnych testov sa nazývajú genetické testy susceptibility (sklonu/ "náchylnosti").

> Testy na prenášačstvo

Testy na prenášačstvo sa používajú na identifikovanie osôb, ktoré 'nesú' mutovanú alelu génu spojeného s konkrétnou chorobou (napr. cystickou fibrózou). Prenášači väčšinou nemajú žiadne príznaky choroby. Napriek tomu je tu zvýšené riziko, že ich deti budú postihnuté.

> Farmakogenomické testy

Farmakogenomické testy sa využívajú na testovanie individuálnej citlivosti na špecifickú liečbu. Napríklad, niektorí jedinci môžu k účinnosti liečby potrebovať vyššie dávky, zatiaľ čo iní môžu vykazovať nežiadúce reakcie už na normálne dávky liekov.

Potenciálne výhody genetického testovania

- V niektorých špecifických prípadoch, genetický test môže poskytnúť istotu, akú máte vy alebo vaše dieťa chorobu. Pre niektorých ľudí je ukončenie takejto neistoty veľmi dôležité.
- Genetický test môže pomôcť stanoviť diagnózu genetickej choroby, a viesť tým ku správnej liečbe (ak je dostupná), alebo preventívnym opatreniam (ak sú dostupné).
- Výsledky testu môžu poskytnúť dôležitú informáciu pre budúce tehotenstvá.

- Keďže genetické choroby sú často dedičné, informácie o vašich genetických danostiach môžu byť užitočné i pre ďalších členov vašej rodiny.

Obmedzenia a možné riziká genetického testovania

- Podstúpenie genetického testu, čakanie na výsledky, a následne ich obdržanie, môžu spôsobiť celú škálu zmiešaných emócií ako stres, úzkosť, úľava, alebo pocit viny. Je dôležité zvážiť ešte pred testom jeho možné dopady na vás a členov vašej rodiny, ak obdržíte či už dobrú, alebo zlú správu.

- I keď diagnóza môže byť genetickým testovaním potvrdená, ovplyvnenie choroby alebo jej liečba nemusia byť vždy dostupné.

- Nie vždy je možné jednoznačné genetické vysvetlenie pre špecifickú chorobu, a to pre viacero príčin: test nemusí byť dostupný, alebo ešte vôbec nebol vyvinutý, pretože genetická podstata danej choroby ešte nebola odhalená.

- Pri niektorých chorobách genetická podstata síce bola identifikovaná, avšak nie je možné predpovedať, nakoľko závažne bude osoba postihnutá.

- Výsledky vašich genetických testov môžu vypovedať aj o genetickej informácii ostatných členov vašej biologickej rodiny - s ktorými zdieľate niektoré genetické charakteristiky - a zvlášť genetické riziko danej choroby. Budú ostatní členovia rodiny chcieť poznať túto informáciu?

- Výsledky testov môžu v zriedkavých prípadoch odhaliť rodinné tajomstvá zahŕňajúce skutočné otcovstvo alebo adopciu.

■ ■ ■ Vaše rozhodovanie podstúpiť genetický test

Toto rozhodovanie môže byť zložité. Je to vždy vaša osobná voľba. Každý sa môže slobodne rozhodnúť, či podstúpi genetické testovanie alebo nie, a tiež či chce byť informovaný o jeho výsledkoch, alebo nie. Je preto dôležité, aby vám bola poskytnutá veľmi jasná a kompletná informácia, a aby vám bolo umožnené položiť všetky otázky, ktoré v tejto súvislosti máte, aby sa tak odstránili akékoľvek vaše pochybnosti ešte pred tým, ako sa rozhodnete.



Genetické testovanie u detí

Ku genetickému testovaniu maloletých sa musí vždy pristupovať opatrne. Zvyčajne sa deti a mladiství testujú geneticky len v prípadoch, keď od výsledkov testu závisia bezprostredné preventívne alebo liečebné zásahy. V prípadoch, že testovanie nie je naliehavé (napr. výskyt chorôb, ktoré sa rozvinú až v dospelosti, a zároveň žiadna liečba dovtedy nie je možná), testovanie sa zvyčajne odkladá do doby, keď jedinec je dostatočne starý na to, aby sám urobil informované rozhodnutie.

Predtým ako sa rozhodnete podstúpiť genetický test by ste sa mali opýtať viaceru otázok:

■ O chorobe:

- Čo všetko vieme o tejto chorobe?
- Je každý, kto má túto chorobu, postihnutý rovnakým spôsobom?
- Aký je život s touto chorobou?

- Prečo ja alebo moje dieťa má túto chorobu?
- Je riziko, že aj ďalší členovia rodiny môžu mať túto chorobu?
- Existuje na túto chorobu nejaká liečba?
- Ak áno, bude pre mňa dostupná?
- Kde môžem nájsť viac informácií o tejto chorobe?

■ O teste:

- Existujú nejaké riziká pri podstúpení testu? Ak áno, aké?
- Čo mi povedia výsledky testu?
- Do akej miery presné budú výsledky testu?
- Je vhodné, aby test podstúpili aj ďalší členovia rodiny?
- Ako dlho potrvá, kým dostanem výsledky testu?
- Kto mi dá výsledky testu?
- Kto každý bude mať prístup k výsledkom testu?

Výsledky genetických testov sú citlivé osobné údaje týkajúce sa vášho "biologického súkromia". Preto sa považujú za dôverné. Navyše, ľuďom, ktorí podstupujú genetický test, sa dôrazne odporúča vyhľadať podporu (genetické poradenstvo) na zaistenie dostatočného porozumenia významu a dôsledkov tohto testu.

■ Ďalšie dôležité otázky:

- Budú mať výsledky testu nejaké konkvencie i pre ostatných členov mojej rodiny?
- Ak áno, mal/a by som to testovanie ešte vopred s nimi prediskutovať?
- Aký môžu mať výsledky emocionálny vplyv na mňa a moju rodinu?
- Komu by som mal/a povedať o výsledkoch svojho testu?
- Dostanem písomnú informáciu o tom, o čom sme diskutovali?
- Kto mi pomôže vysvetliť výsledky mojim deťom a/alebo ďalším príbuzným, ak by si to želali?
- Som tieto výsledky povinný sprostredkovať ďalším osobám? Ak áno, komu?
- Existujú nejaké podporné aktivity alebo patientske organizácie, ktoré budem môcť kontaktovať?
- S akými ďalšími zdravotnými špecialistami by som sa mal/a skontaktovať?

■ ■ ■ **Genetické testovanie v zmysle "priameho predaja zákazníkovi"**

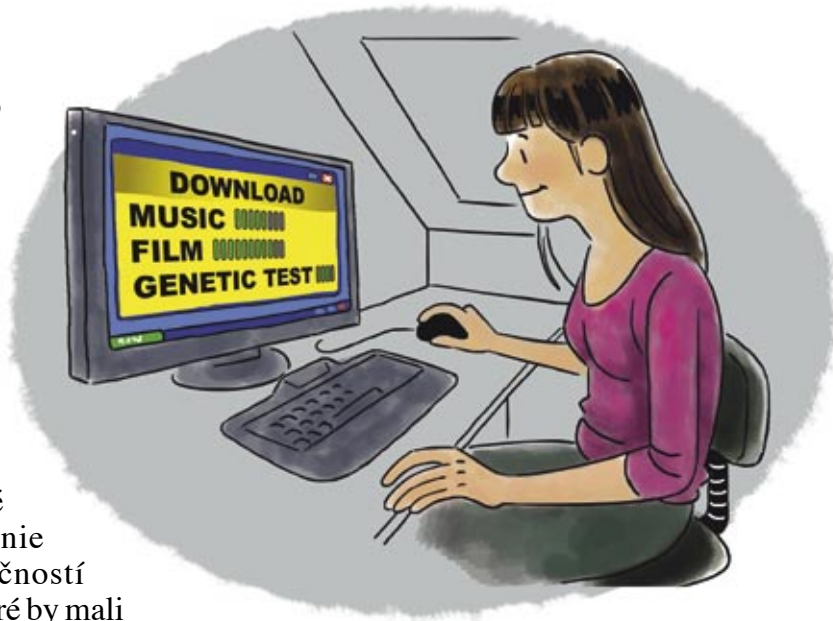
V posledných rokoch sa zvyšuje počet reklám na genetické testovanie, ktoré je ponúkané/predávané cez internet rôznymi spoločnosťami mimo zaužívaného zdravotného systému.

Čo sú to za spoločnosti?

Je pravdou, že mnoho zo spoločností ponúkajúcich tieto testy vás nechajú nakúpiť cez internet rovnakým spôsobom, akým nakupujete knihy alebo CD-čka. Väčšina týchto spoločností propaguje a ponúka služby genetického testovania často bez akejkoľvek účasti odborníkov v oblasti zdravotníctva.

Aké môžu byť dané testy?

Testy predávané týmito spoločnosťami môžu zahŕňať niektoré zo spoľahlivo overených (validovaných) testov, ktoré vám môže ponúknuť i váš lekár, avšak často je ponúkaných omnoho viac testov, ktoré overené neboli, alebo sú odborníkmi považované za nevhodné na ponúkanie verejnosti. Väčšina spoločností predáva genetické testy, ktoré by mali stanoviť vaše riziko rozvoja niektorých bežných komplexných genetických chorôb (viď vyššie).



Veci, ktoré by ste mali vedieť o genetických testoch predávaných priamo konzumentom:

- Mnoho genetických testov predávaných priamo konzumentom sa nepovažuje v momentálnom zdravotnom systéme za platné. To znamená, že ich kvalita a funkčnosť nebola potvrdená. Väčšina testov nie je schopná predpovedať, či sa u vás skutočne rozvinie daná choroba alebo do akej miery bude závažná. Ako už bolo vyššie zdôraznené, u väčšiny chorôb sa podieľa na ich vzniku veľké množstvo rôznych faktorov, a vaše gény iba čiastočne ovplyvňujú riziko, že sa u vás tieto choroby rozvinú. Ďalšie faktory, ako vaše predošlé choroby, váš životný štýl, a vaše prostredie, v ktorom žijete, hrajú takisto významnú úlohu.
- Objednať si genetický test nie je to isté ako objednať si nejakú knihu. Je vždy dôležité najskôr zhodnotiť možné následky pre vás a vašu rodinu, a to ešte vopred, pred obdržaním výsledkov testu.
- Genetické testovanie detí je vždy zvažované s veľkou opatrnosťou (viď odsek Genetické testovanie detí). Dôrazne sa odporúča nevykonávať genetické testovanie detí mimo zákonného zdravotného systému.
- Mnoho spoločností pôsobí bez zdravotného dohľadu a bez priameho vzťahu pacient-lekár. Porozprávajte sa s vaším lekárom, či tento test je vám schopný podať užitočnú informáciu o vašom zdraví. Uistite sa, že rozumiete výhodám i obmedzeniam ešte predým, ako test kúpite.
- Opýtajte sa, čo sa stane s vašou vzorkou, a ako bude zabezpečená ochrana údajov o vašej vzorke a aj o ďalších informáciách. Opýtajte sa, či tieto informácie budú zdieľané inými spoločnosťami alebo výskumnými organizáciami.

- Ak ste si objednali genetický test priamo predávaný zákazníkovi, prejedajte to s vaším doktorom ešte predtým, ako urobíte rozhodnutia týkajúce sa vášho zdravia.



Viac informácií o genetickom testovaní:

- <http://www.eurogentest.org/patient/>

EuroGentest vyvinul sériu letákov-brožúr za účelom poskytnutia všeobecnej informácie pre pacientov a rodiny o genetike and genetickom testovaní.

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

Orphanet poskytuje databázy o zriedkavých chorobách, o liekoch na tieto choroby ("orphan drugs"), o expertných centrách, diagnostických testoch, patientskych organizáciách...

O čom je tento dokument?

Cieľom tohto informačného dokumentu je poskytnúť všeobecnú objektívnu informáciu o genetických testoch, o ich povahe, a potenciálnych dopadoch ich výsledkov. Oboznamuje s rozličnými typmi dostupných testov, s ich použitím na poli medicíny, a s rozsahmi i obmedzeniami významu informácie, ktorá z týchto testov rezultuje.

© Rada Európy, 2012.

Tento leták bol pripravený Radou Európy za asistencie Prof. Pascala Borry, s komentármi Dr Heidi Howard, Prof. Martiny C. Cornel a ďalších členov Výboru Odbornej a Verejnej Politiky (Professional and Public Policy Committee) Európskej Spoločnosti pre Ľudskú Genetiku (European Society of Human Genetics). Bol podporený cez EuroGentest, EU-FP7 projekt (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) a Európsku Spoločnosť pre Ľudskú Genetiku.

Design a redakčná úprava: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Ilustrácie: Louis de la Taille. Preklad: MUDr. Jana Behunová, PhD. (Institut für Medizinische Genetik, Medizinische Universität Wien).