

За допълнителна информация:

Национална Генетична Лаборатория,
 Университетска Болница по Акушерство и Гинекология,
 ул. „Здраве“ 2, София 1431, България,
 Проф. д-р Иво Кременски
 Тел: (+359 2) 9172 268
 email: kremensk@yahoo.com
<http://www.lmpbg.org/>

Катедра Медицинска Генетика
 Медицински Факултет
 Медицински Университет - София,
 ул. „Здраве“ 2, София 1431, България,
 Проф. д-р Драга Тончева
 тел: (+359 2) 9520357
 email: dragatoncheva@yahoo.com
<http://www.kmg.medfac-sofia.eu/>

Тази информационна брошура е създадена от The Genetic Interest Group.

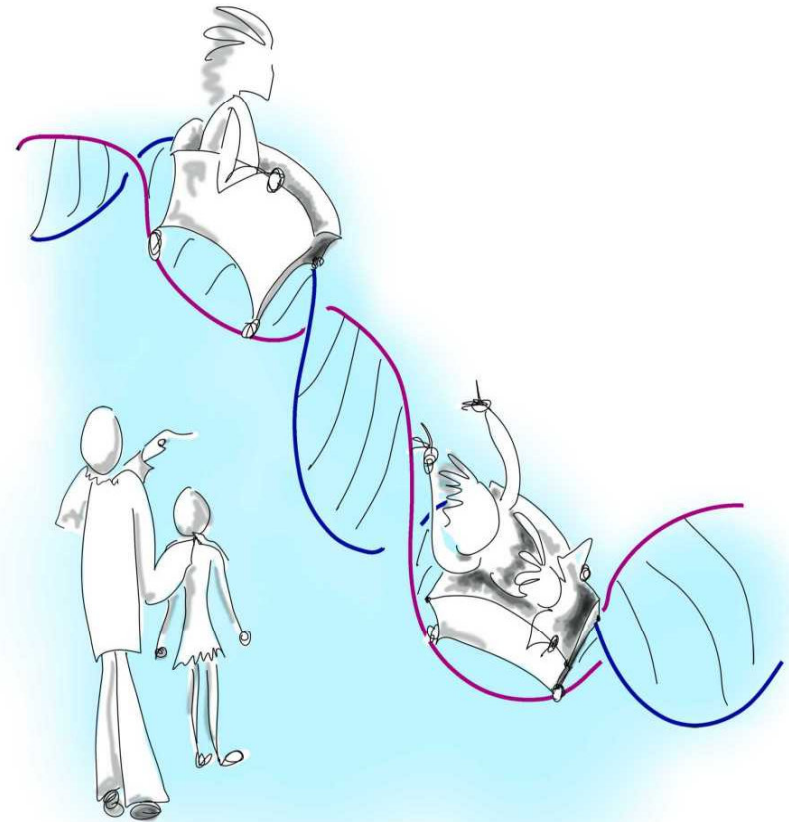
Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.
 Август 2009

Този труд е финансиран от EuroGentest, по EU-FP6 и договор №512148

Илюстрирано от: Rebecca J
 Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Какво представлява генетичното изследване за предразположение?



Информация за пациенти и семейства

Какво представлява генетичното изследване за предразположение?

Тази информация описва генетичните изследвания за предразположение към болести, различни от рака. Тя Ви се предоставя от нас, за да Ви помогне да намерите отговори на въпроси като:

Какво представлява генетичното изследване за предразположение?

Защо някои хора взимат решение да се изследват за него?

Какво трябва да имам предвид ако обмислям да ми бъде извършено такова изследване?

Секция 1. За гените

За да разберете какво представлява генетичното изследване за предразположение, трябва първо да знаете какво са гените и хромозомите.

Гени и Хромозоми

Нашето тяло е изградено от милиони клетки. Повечето клетки съдържат пълен набор от гени. Ние имаме хиляди гени. Гените са като инструктори, които контролират растежа ни и как да работи нашето тяло. Те се отговорни за много от нашите черти, като цвят на очите, кръвна група или тегло.

Гените се носят от подобни на нишки структури, наречени хромозоми. Нормално, ние имаме 46 хромозоми в повечето ни клетки. Ние наследяваме нашите хромозоми от родителите ни, 23 от майка ни и 23 от баща ни. Следователно имаме 2 комплекта от 23 хромозоми или 23 двойки. Тъй като хромозомите са изградени от гени, ние унаследяваме по две копия от повечето гени, по едно от всеки родител. Това е причината, поради която често имаме сходни черти с нашите родители. Хромозомите, а следователно и гените са изградени от химическо вещество, наречено ДНК.

Някои хора, знаейки, че са изложени на риск от развитие на генетично заболяване имат време да планират финансовите, както и други практически аспекти на тяхното бъдеще.

ж) Подбиране на подходящия момент за извършване на изследването

Ако решите да проведете изследването, подберете подходящ момент, при който сте по възможност максимално спокойни. Разводът и стресът в работата и личния живот увеличават допълнително емоционалното натоварване, а моментът, в който сключвате брак или Ви се ражда дете, също не е най-подходящият за извършване на анализа. Добре е да планирате предварително и деня, в който ще получите резултата, така че да не съвпада с други ангажменти и преживявания.

Планирането на момента за извършване на изследване, например „не смятам да се изследвам преди навършването на 30г.“ може да е от полза за емоционалния Ви комфорт. По този начин Вие измествате решението в бъдеще и може да бъдете свободни от притесненията Ви по отношение на процеса на взимане на категорично решение.

Получите ли резултатите от изследването, няма връщане назад. Поради това, е от изключителна важност да сте напълно сигурни в решението си, както и подробно да го обсъдите със специалист по генетика. Помнете, че записването на час за консултация със специалист не ви задължава да се подложите в следствие на изследване.

за която трябва да сте наясно, преди началото на анализа.

е) Поверителност, застраховане и финанси

Поверителност

Достъпът до вашите генетични резултати е ограничен. На Вашия лекар не е позволено да каже на никого, че Ви е проведено генетично изследване или да предостави резултатите от анализите без ваше позволение.

Застраховане

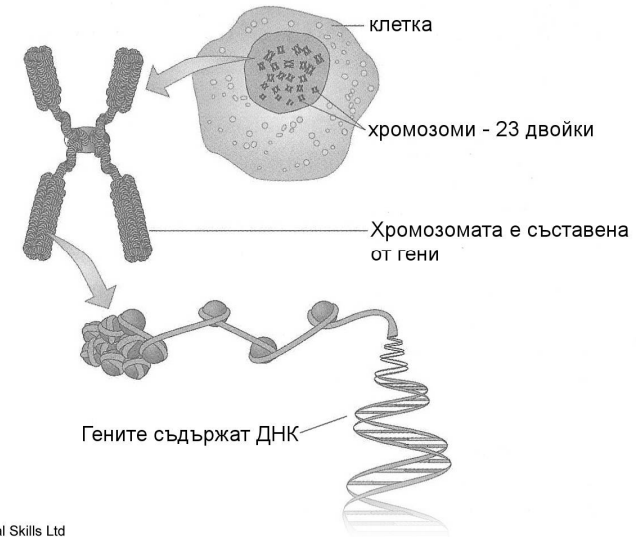
Застрахователни компании често изискват от Вас да предоставите медицинска информация за себе си и семейството си, когато кандидатствате за застрахователна полица, особено над определена сума. Видът на информацията, която застрахователните компании и работодателите имат право да изискат варира значително в различните държави. Трябва да разберете дали е необходимо да бъдат включени и резултатите от генетичните изследвания, които вече сте предприели, или може да предприемете в бъдеще. Попитайте Вашият генетичен специалист за това и се консултирайте за юридическите подробности.



Финанси

Да живеете с генетично заболяване може да се окаже финансово трудно. Възможно е хората, развили заболяване да не могат да работят за дълги периоди от време или да се наложи да спрат работа напълно. За техните партньори и други членове на семейството може също да се окаже трудно да “жонглират” между работата и отговорностите по полагането на грижи за член на семейството или партньор.

Фиг.1: Гени, хромозоми и ДНК



Понякога едното или двете копия на нашите гени са подложени на унаследена или придобита промяна (мутация), която им пречи да работят нормално. Тази промяна може да доведе до генетично заболяване, при което генът не подава правилни инструкции на тялото. Съществуват хиляди генетични заболявания, като например муковисцидоза, мускулна дистрофия и болест на Хънтингтън (Huntington). Някои от тези заболявания се проявяват още при раждането. Други се проявяват на по-късен етап от живота. В тази брошура ще разгледаме най-вече заболяванията, които се проявяват по-късно.

Секция 2 Описание на изследването

Какво представлява генетичното изследване за предразположение?

Изследването за предразположение (известно още като предсимптоматично изследване) може да предостави

информация дали даден индивид ще развие или е вероятно да развие дадено специфично заболяване, по правило на по-късен етап от живота. Анализите обикновено се извършват след взимане на кръвна проба. Кръвта се изследва в генетична лаборатория, за да се провери дали има изменения в определен ген или гени, които са свързани със заболяването. В брошурата **“Какво се случва в генетичната лаборатория”** сме предоставили повече информация за това как се извършват анализите на гените.

Защо бих могъл да обмислям провеждането на генетично изследване за предразположение?

Ако знаете, че в семейството Ви съществува генетично заболяване и промененият ген, който го предизвиква е известен, то тогава бихте могли да се подложите на генетичното изследване за предразположение с цел да се установи дали сте унаследили мутацията. Също така, бихте могли да желаете провеждането на изследването в следните ситуации:

1. заболяването може да бъде предотвратено или съществува възможност симптомите да бъдат ефективно овладяни.
2. заболяването не може да бъде предотвратено, нито пък съществува възможност за ефективно овладяване на симптоматиката, но:
 - информацията Ви е необходима, за да Ви подпомогне при взимането на решение дали да имате деца или пък да подобри възможностите за оценката на риска при децата Ви.
 - Вие вярвате, че колкото повече знаете за вероятността да се разболеете, толкова по-добре ще можете да взимате важни решения за Вашия живот, включително и за необходимите ви здравни грижи.
 - Вие сте от този тип хора, които предпочитат да знаят повече за собственото си бъдеще и предпочитате информираността пред неизвестността.

подходяща за Вас, попитайте Вашият лекар.

д) Други членове на семейството

В много случаи, процесът на генетичния анализ сближава семейството и то може да бъде добър източник на подкрепа. В някои случаи, обаче, може да възникнат напрежение и усложнения в рамките на семейството. Добра идея е да помислите как изследването и резултатите от анализа може да повлияят на отношенията с вашия партньор и други членове на семейството. Не забравяйте, че засегнатият член на семейството първо трябва да се съгласи да бъде изследван, така че да може да бъде идентифицирана промяната в гена. Понякога подходът към този член на семейството може да бъде труден. Случва се роднините са загубили връзка. Също така, може да бъде трудно да се говори за болести, които са настъпили в миналото, тъй като това може да предизвика болезнени спомени. Генетичните специалисти трябва да бъдат в състояние да ви предложат съвети, подходящи за тези ситуации.

Някои хора може да искат да знаят за техния генетичен риск, от загриженост към членовете на техните семейства. Други членове на семейството, обаче, може да не искат да бъдат изследвани, тъй като предпочитат да не разполагат с информация за техния риск. Необходимо е да бъдете внимателни, защото резултатът от Вашия анализ може да даде нежелана информация за риска при останалите членове на семейството. Важно е да запомните, че членовете на едно семейство може да имат различно виждане за изследването и че техния избор трябва да бъде уважен. Генетичното изследване може понякога да разкрие семейни тайни, включващи осиновяване и отхвърляне на бащинство (т.е. биологичният баща не е този, който семейството смята, че е). Това е така, защото се анализира фамилната история и може да стане ясно, че нямате общи гени с другите членове на семейството. Това е възможност,

до навършването им на 18-годишна възраст. Ако липсват медицински показания за изследване на детето, се смята, че е по-добре да се изчака навършването на пълнолетие, за да вземе решението за евентуално изследване самостоятелно.

Обсъждането на дадено генетично заболяване и евентуално изследване за предразположение с деца и юноши, може да бъде много трудно. Те могат да имат много въпроси и е важно да им се отговори максимално подробно, колкото е възможно по-честно, като се има предвид тяхната възраст и ниво на зрялост.

Съществува ли подход, при който детето ми да избегне унаследяването на заболяването?

За някои генетични заболявания е възможно да бъдат проведени изследвания по време на бременността, които да покажат дали бебето е унаследило променения ген (пренатална диагностика). За повече информация вижте брошурите за процедурите **Амниоцентеза** и **Хорионна Биопсия**. Ако смятате, че това може да са подходящи възможности за Вас, говорете с лекуващия Ви лекар, за да научите дали е изпълнимо и необходимо провеждането им за заболяването, което ви засяга. Изключително важно е да се уточните по този проблем по възможност преди да забременеете, т.к. понякога на лабораторията, която ще извършва изследванията, могат да са необходими няколко месеца за подготовка.

Понякога е възможно да се извърши една процедура, наречена Предимплантационна Генетична Диагностика (PGD), като алтернатива на изследването на плода по време на бременността. Тази процедура включва асистирана репродукция на двойката, след което оплодените яйцеклетки се изследват, за да се провери дали носят изменения ген. Само яйцеклетките, без промяна в гена се имплантират в утробата на жената. Това е дълъг процес и не е подходящ за всички. За повече информация относно PGD, както и дали е

Кои заболявания подлежат на изследване за генетично предразположение?

Съществуват голям брой заболявания, за които в момента съществува възможност за провеждане на генетично изследване за предразположение.

Ето и някои примери:

1) Определени видове рак (за повече информация вижте брошурата **Изследване за Предразположение към Рак**).

2) Заболявания, засягащи нервната система (неврологични), включително:

- болест на Хънтингтън (Huntington)
- наследствена атаксия и наследствена спастична параплегия

3) Заболявания, засягащи мускулите (невромускулни), включително:

- миотонична дистрофия
- фацио-скапуло-хумерална мускулна дистрофия

4) Заболявания, засягащи сърцето, включително:

- хипертрофична кардиомиопатия (ХКМП)
- синдром на удължен QT-интервал

Какво имаме предвид под „риск“?

В повечето случаи (освен при раковите заболявания), наличието на променен ген показва, че ще развиете заболяването. Въпреки това, поне засега, обикновено липсва възможност да се предскаже на каква възраст ще развиете заболяването, колко ще ви засегне то, както и колко бързо ще се проявят и развият симптомите му.

Ако смятате, че при вас съществува риск и искате да обмислите провеждането на генетично изследване за предразположение към дадено заболяване, е необходимо да си запишете час за генетична консултация.

Процедура на генетичния анализ

Преди да преминете към генетично изследване за предразположение, е необходимо да бъде потвърдено, че сте подложен на риск. Ако наистина съществува риск, е необходимо да се прецени точно в кой ген/кои гени ще се търсят промени. Поради това, първо се определя фамилната история. Ако Ваш близък роднина е засегнат от заболяването, е необходимо той да бъде изследван, за да се установи гена, в който е настъпила промяна.

Решението за извършване на генетичното изследване е изцяло Ваше и никога не бива да чувствате натиск от страна на специалистите, семейството Ви или от приятели. Също така, това е дълъг процес, който може да включва редица срещи с генетичния консултант, както и месеци чакане на резултатите от лабораторията. Възможно е да Ви бъде дадена прекалено нова или твърде сложна за Вас информация, в която да Ви бъде трудно да вникнете. Добра идея би било ако вземете със себе си приятел или Вашият партньор/ка за подкрепа по време на срещите. Може да го/я помолите да води записки. Особено важно е да намерите възможност да обсъдите генетичното изследване с обучен генетичен консултант. Той може да Ви предостави цялата информация, от която се нуждаете, така че да вземете най-правилното за Вас решение. Може да Ви бъде от помощ и за всички емоционални проблеми, които е възможно да възникнат, както и да отговори на всички въпроси, които Ви интересуват.

Запомнете, че след като получите резултатите си, връщане назад няма. Следователно е важно да се опитате да помислите върху някои от основните проблеми, преди да вземете решение.



За някои от тях е трудно да се справят с идеята, че „бъдещето е пред тях“.

За някои се оказва трудно да споделят „добрите новини“ със своите близки. Те чувстват вина, че са се „спасили“, докато техни роднини- не. Понякога е трудно да приемем, че сме имали късмет, докато другите не са.

Някои хора, получили „добри новини“ започват да чувстват отговорност да се грижат за роднините, засегнати от заболяването.

Необходимо е време, за да свикнете с резултатите от теста, дори и да получите „добри новини“.

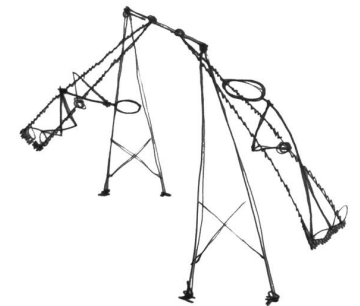
г) Рискът за Вашите деца

Какво би могло да бъде значението на резултатите от изследването за Вашите деца (бъдещи деца)

Резултатите от генетичното изследване дават информация не само за Вашия риск да развиете дадено заболяване, но и повече за риска при Вашите деца.

Ако резултатите от изследването показват, че не сте унаследили изменения ген, намерен във Вашето семейство, то за Вас няма увеличен риск от развитие на заболяването, както и Вашите деца няма да унаследят генетичен риск от Вас. Това е така, защото Вие не можете да предадете изменен ген ако не го носите.

Ако Вашите резултати показват, че носите променен ген, е възможно Вашите деца също да са го унаследили. Обикновено при децата не се провеждат генетични изследвания за предразположение



Някои хора, също така намират за полезно да се свържат с пациентски асоциации или групи за подкрепа. Тези групи могат да предоставят информация както за заболяването, така и за това какво е да живееш с него, включително и опита си в практически и емоционален аспект. Много често те могат да свържат хора и семейства, които се намират в подобна ситуация.

Ако се окаже, че носите промяна в ген, която може да сте предали и на Вашите деца, това може да Ви накара да се почувствате виновни или изплашени за бъдещото здравословно състояние на децата Ви. Важно е да запомните, че гените се разпределят на случаен принцип и предаването на изменен ген не е нечия грешка.

За някои хора, фактът, че им е известен високият риск от развитие на дадено заболяване, може да доведе до емоционална нестабилност. Те споделят, че някои дни се чувстват добре, а в други – не. Повечето от тях, в крайна сметка, успяват да приемат резултата, такъв какъвто е, и да използват информацията за да планират по-добре бъдещето и живота си.

Как може да реагирам ако резултатът показва, че не съм носител на изменения ген?

За повечето хора, това да знаят, че не носят променен ген носи облекчение и радост. Все пак, не е необичайно за някои хора да се чувстват потиснати след изследването. Това може да се дължи на това, че са живели толкова дълго време под напрежение, че им е необходима значителна промяна за да се приспособят към това, че са „нормални“. Някои от тях са разочаровани от това, че „добрите новини“ не довеждат до толкова положителни промени в техния живот, колкото са очаквали.

За някои хора, които са убедени, че носят променения ген, откритието, че не са носители променя целия им мироглед.

Някои от тях са обсъдени по-долу и може да Ви помогнат да обмислите и обсъдите някои важни въпроси. Въпреки това, списъкът не е пълен и не всички точки могат да бъдат отнесени към Вашата конкретна ситуация.

Секция 3 Взимане на решение

а) Лечение и Профилактика

Съществува ли подход за лечение или превенция на заболяването?

От изключително значение е дали има налично лечение или подход, който да предоставя възможност за намаляване на риска от развитие на болестта, ако при вас е установено наличието на променен ген. Това би подпомогнало значително последващия процес на взимане на решения.

За някои заболявания, като сърдечните заболявания споменати по-горе, въпреки, че не съществува трайно излекуване, болестта може да бъде овладяна с лекарства, специални пейсмейкъри, а в някои случаи чрез хирургичен подход.

При други заболявания, като например болестта на Хънтингтън (Huntington), не съществува лечение, позволяващо да се забави напредването на болестта. Въпреки това, някои от симптомите могат частично да бъдат овладяни с лекарства. Ползата от това да знаете, че имате променен ген, може да бъде по-скоро емоционална или пък да ви помогне да планирате по-добре живота и бъдещето си.

б) Несигурност на Генетиката

Несигурност на резултата от генетичния анализ и заболяването

Генетичното изследване за предразположение притежава известна степен на несигурност, колкото и незначителна да

е тя. Наличието на променения ген при Вас, означава, че почти със сигурност ще развиете заболяването. Въпреки това, е много трудно да се предскаже кога точно ще развиете болестта, колко сериозни ще бъдат проявите ѝ и колко бързо ще напреднат симптомите.

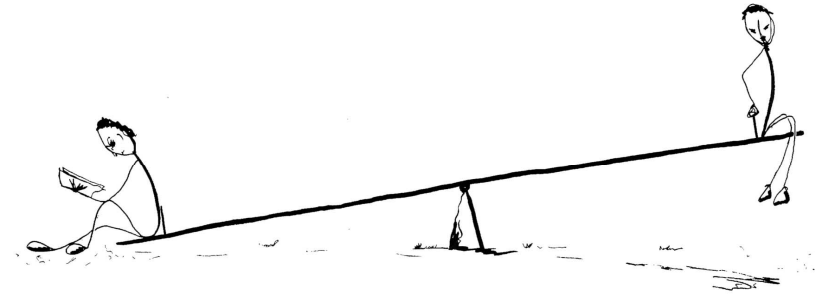
Запомнете, че от научна гледна точка, положителният резултат показва, че Вие **СТЕ** носител на променения ген, а отрицателният резултат показва, че Вие **НЕ СТЕ** носител на променения ген. В повечето случаи ще получите конкретен резултат.

Все пак, понякога съществува и трета възможност – „сива“ зона или „междинен“ резултат. Това означава, че въпреки че промененият ген е установен, съществуват трудности за категорична преценка дали това ще предизвика изява на заболяването. По правило, тези резултати са изключително редки, но могат да бъдат доста разочароващи.

в) Как да се справите с резултатите

Как могат резултатите да ми повлияят емоционално?

Преди да вземете решението за подлагането Ви на генетично изследване, е важно да се опитате да обмислите предварително и да обсъдите със специалист, какви биха могли да бъдат възможните емоционални последици. Добра идея е да се опитате да си представите как бихте се почувствали ако получите добра или лоша новина и как сте реагирали при подобни ситуации в миналото. Обмислянето на всички аспекти на тези въпроси ще ви помогне да прецените дали предпочитате да живеете в неведение или да бъдете информиран напълно, независимо от това какъв би могъл да бъде резултата. Все пак, е важно да помнете, че всички хора реагират различно и не съществува такова нещо като „нормална реакция“. По-долу са изброени някои ситуации, които да имате предвид:



Как може да реагирам ако резултатът показва, че съм носител на изменения ген?

За някои хора, дори резултат който показва, че са носители на изменен ген е за предпочитане пред стреса и страха, причинени от неизвестността. За тези хора, да имат повече „информация“, каквато и да е тя, може да бъде успокоително.

Някои хора изпитват облекчение, като разберат, че са с висок риск към развитие на дадено генетично заболяване, стига да съществува възможност за някакво лечение. Те смятат, че информацията е полезна, т.к. дава възможност да се направи всичко необходимо, за да се увеличи техния шанс да останат здрави. В други случаи, при които болестта не може да бъде лекувана, усещането е по-скоро, че вече имат заболяването. Единственият въпрос, който се върти в ума им, е „кога точно ще ми се случи“. Това може да бъде изключително стресиращо и болезнено.

Някои хора преживяват състояние на шок, когато разбират, че са носители на изменения ген. Те може да се почувстват самотни, разтревожени, ядосани или засрамени. Генетичните специалисти, както и други здравни специалисти, като консултанти и психолози, имат опит в подпомагането на хората изпаднали в тези ситуации и могат да бъдат подходящ източник на подкрепа.