

ГЕНЕТИЧНИ ТЕСТОВЕ ЗА ЗДРАВНИ ЦЕЛИ

При какви обстоятелства се предвижда генетично изследване

Професионална генетична консултация

Какво се търси с генетичното изследване

Вашето решение



ГЕНЕТИЧНИ ТЕСТОВЕ ЗА ЗДРАВНИ ЦЕЛИ

Ние всички сме наследили от нашите родители уникална комбинация от гени. Този оригинален състав и влиянието на различни фактори от околната среда в течение на живота обясняват различието на една личност от друга по външен вид, чувствителност към определени типове лечение, предразположение към болести и др.



Напредъкът в науката ни позволява да изследваме човешкия геном и да извлечем информация от него. Всеки лабораторен тест, проведен с цел получаване на информация за специфичните аспекти на генетичния статус на отделен индивид е генетичен тест.

Важно е да се помни, че в широко мнозинство от заболяванията Вашите гени само частично повлияват риска да ги развиете. Фактори като медицинската история, стила Ви на живот и околната Ви среда също играят важна роля.

Този документ е създаден за да предостави обща информация за генетиката и нейното влияние върху нашето здраве, а също така е и ръководство за това как да подходим към генетичните тестове.

■ ■ ■ При какви обстоятелства се предвижда генетичен тест?

Генетичният тест проведен в медицински условия може да предостави важна информация за здравето на дадено лице. Съществуват различни медицински показания за провеждане на генетично изследване. Ако Вашият лекар смята, че Вие може да имате заболяване с генетичен компонент, той може да Ви насочи към квалифициран лекар, който е специалист в изследването, диагностиката и лечението на пациенти със съмнение че имат или такива, които имат генетичен проблем. Историята на Вашето заболяване и симптоми ще бъдат внимателно обсъдени, както и заболяванията на Вашите родители и роднини. Ако има съмнение за специфично генетично заболяване ще ви бъде предложен генетичен тест и при възможност ще Ви бъде поставена окончателна диагноза.



Нуждата от професионално генетично консултиране

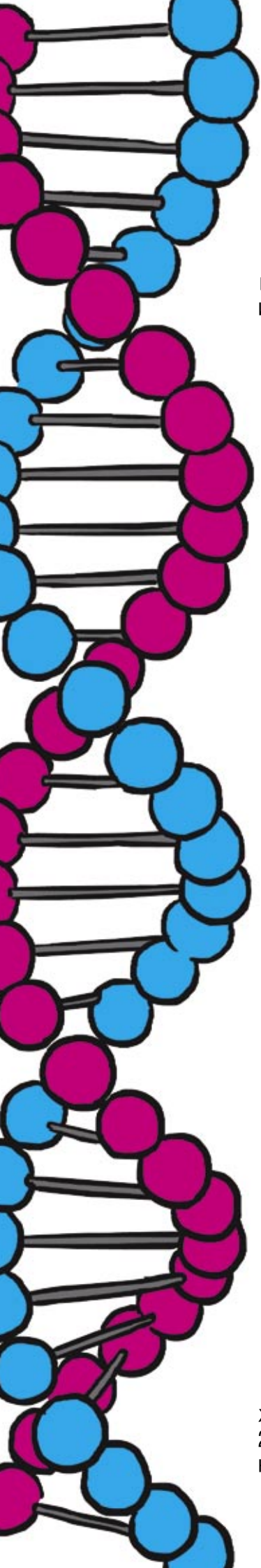
Поради възможно сериозно въздействие от генетичния тест, хората които ще се подложат на него е препоръчително да потърсят генетична консултация. Тя се предоставя от специално обучени професионалисти и включва обективна информация, която ще помогне на Вас, а където е необходимо и на вашето семейство, да вземе решение. При генетичното консултиране ще се вземе под внимание Вашето състояние и нужди и ще Ви се предостави информация за всички налични за Вас възможности, без опит по този начин да се повлияе на Вашето решение.

При генетичното консултиране може да бъде привлечена и професионална психологична подкрепа преди, а ако Вие решите да направите генетично изследване и след него, с оглед да Ви се помогне при използването на резултатите от теста. Тази помощ може да включи съобщаване и разясняване на резултатите от теста на членове на семейството. Затова генетичното консултиране подкрепя лицата преди, по време и след провеждането на генетичния тест.



Някои обичайно срещани причини за предприемането на генетичен тест:

- Вие или Вашето дете имате симптоми на заболяване и желаете да бъде поставена диагноза или да се открие биологичната причина, отговорна за заболяването;
- Има генетично заболяване в семейството и Вие искате да знаете дали за Вас има риск да го развиете през Вашия живот;
- Генетично заболяване съществува във Вашето семейство или Вие принадлежите към група от населението, при която има повишен риск от специфично генетично заболяване и Вие искате да знаете дали може да предадете това заболяване на Вашите деца;
- Вие или партньорката Ви сте имали няколко бременности, които не са завършили на термина;



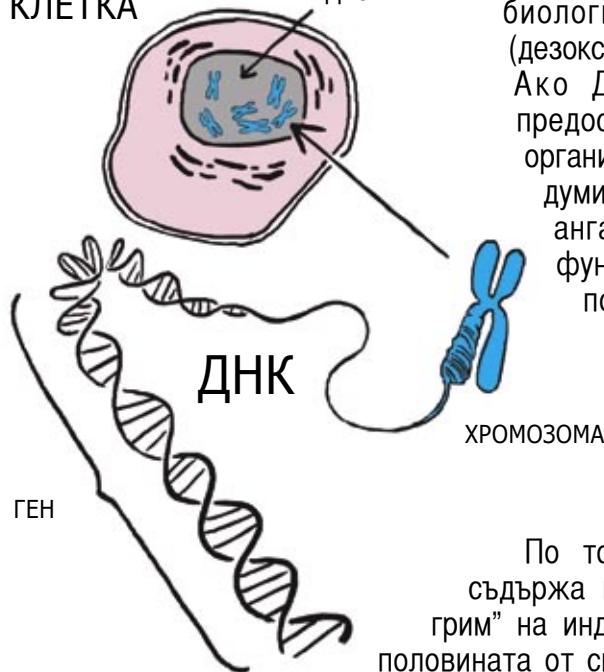
■ ■ ■ Малко биология

Всеки човешки организъм има няколко трилиона клетки, основни градивни елементи на всяко живо същество. Клетките изграждат структурата на тялото. Те превръщат хранителните вещества от храната в енергия и изпълняват различни функции. Клетки от един вид се комбинират и изграждат тъкани, които на свой ред се комбинират и изграждат органи. Съществуват повече от 200 различни видове клетки, които оформят мускулите, нервите, белите дробове, сърцето, половите органи, кръвта и др.

Повечето клетки имат ядра, в които е съхранена цялата необходима информация за развитието и правилното функциониране на организма. Елементите на

КЛЕТКА

ядро



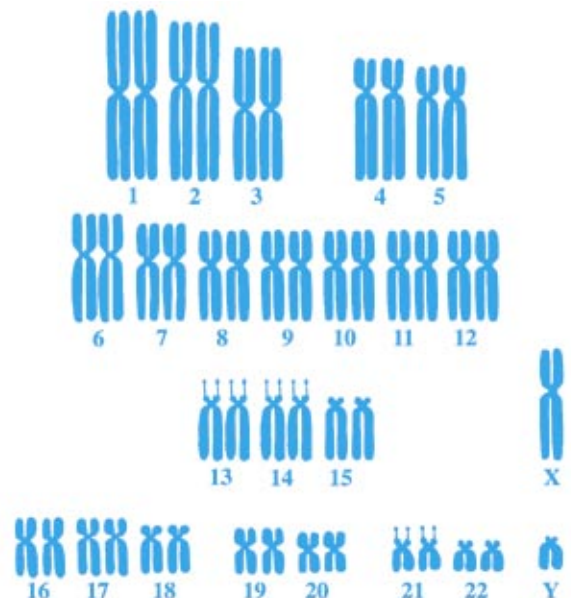
информацията са „записани“ в биологична схема наречена ДНК (дезоксирибонуклеинова киселина). Ако ДНК е дълго изречение предоставящо пълно описание на организма, гените са като отделни думи в това изречение. Генът е ангажиран в една или повече функции в организма. Ако той е повреден или непълноценен, той не може да продължи да изпълнява тази функция. Целият набор от гени формира генома.

ГЕН

По този начин клетъчното ядро съдържа генома, който е „генетичния грим“ на индивида. Всяко дете получава половината от своя геном от всеки родител, поради което геномът често се свързва с наследственост.

За хромозомите?

Основно съставени от ДНК хромозомите са видими само по време на клетъчното делене. Човешките същества имат 46 хромозоми или 23 чифта, защото хромозомите са по двойки: една двойка полови хромозоми – наречени X и X за женски пол и X и Y – за мъжки и 22 двойки за не полови хромозоми, номерирани от 1 до 22.



■ ■ ■ Какво се търси с генетичния тест?

Генетичното изследване е анализ на част от Вашето ДНК. То може да помогне да се определи има ли промяна в определен ген или хромозома. Промяната, наричана често мутация може да засегне всички клетки в организма и да се предаде на бъдещите поколения.



Вашите гени и Вашият лекар

За да се изследва ДНК първо се взема за лабораторно изследване кръвна проба или проба от слюнка. Лабораторията дава резултатите от изследването в писмена форма на лекаря, който е назначил теста и който ще ги обсъди след това с Вас.

Има три основни вида заболявания в резултат на генна мутация:

■ Хромозомни

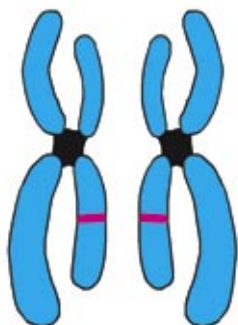
Хромозомни заболявания се появяват когато лицето има една или повече повредени хромозоми (например кръстосване на хромозоми или липса на част от хромозома) или когато лицето няма 46 хромозоми. Това са случаите при лица със синдром на Даун, които имат допълнително копие от хромозома 21 или общо 47 хромозоми.

■ Моногенетични

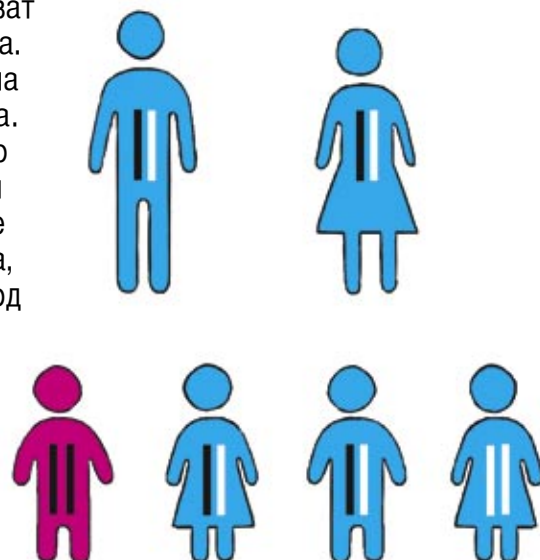
Те са резултат от промяна в един единствен ген. Обикновено те са остри и редки, но все пак засягат милиони хора по света. Естеството на смущението зависи от функциите извършвани от мутирания ген. Всички човешки същества имат две копия (научният термин е „алеле“) от всеки ген – едно алеле от бащата и едно от майката.

Някои моногенетични заболявания са свързани с промяната на едно копие от гена. Такъв е случаят при болестта на Хънтингтън, болест която засяга мускулната координация и когнитивните функции.

Други моногенетични заболявания се развиват само когато са променени двете копия на гена. Индивиди само с едно променено копие от гена не развиват болестта, само носят мутацията. Такъв е случаят при муковисцидозата, хронично заболяване, което засяга белите дробове и храносмилателната система. Ако само едно копие от гена е променено, индивидът не се разболява, а само е носител на мутацията. Познати са под наименованието здрави носители. Носителите рядко имат някакви симптоми на заболяване, но ако двама носители заедно имат дете, съществува 25% риск то да унаследи две мутирания копия на гена и поради това да развие заболяването.



Хромозоми с две копия от същия ген



■ Сложни генетични

Сложните генетични заболявания са резултат от взаимодействието на няколко генни промени в комбинация с фактори от околната среда и начина на живот. Те включват много общи заболявания като диабет, повечето видове рак, астма и сърдечни заболявания. За разлика от моногетичните заболявания, много гени са включени от началото и при развитието на този вид заболявания. Въпреки че генетичният компонент е важен за генетичните изследвания, при обикновените заболявания той все още не е добре разбран, а тестовете при сложните генетични заболявания се считат за неточни и неподходящи да предскажат потенциално развитие на болестта.



Различни видове генетични изследвания

> Диагностични генетични тестове

Диагностични генетични тестове са предназначени за диагностика на генетично заболяване при лице, което вече има симптоми. Резултатите от този тест могат да помогнат да се направи избор за това как да се лекуват или решават здравни проблеми. Те могат също така да помогнат за разрешаването на проблеми при несигурност в диагнозата, позволявайки на индивидите най-накрая да узнаят от какво заболяване страдат.

> Предиктивни (прогнозни) генетични тестове

Прогнозни тестове се извършват на лица, които още не проявяват симптоми. Те са насочени към откриване на генетични промени, които предполагат риск от развитие на заболяване по-късно в живота. Тази вероятност може да варира съществено от един тест до друг. В редки случаи генетичният тест би могъл да даде индикация с висока степен на вероятност от развитие на заболяване по-късно през живота. (напр. теста за болестта на Хънтингтън).

В повечето случаи тестът само ще даде индикация за риск от развитие на заболяване през живота Ви, но няма да бъде точен предсказател, тъй като заедно с генетиката важна роля за това играят и факторите на околната среда. Такива прогнозни генетични тестове се посочват само като даващи вероятност.

> Тестове за носителство

Те се използват за идентифициране на хора, които са носители на мутиралото копие на гена, който се свързва със специфично заболяване (напр. муковисцидоза). Носителите може да не показват признаци на заболяването, обаче съществува риск техните деца да бъдат засегнати.

> Фармакогеномни тестове

Фармакогеномни тестове се извършват, за да се провери чувствителността на индивида към специфична терапия. Например някои индивиди може да имат нужда от по-висока доза, докато други да покажат нежелана реакция към определен медикамент.

Потенциални ползи от генетичните изследвания

- При някои специфични заболявания генетичният тест може да предостави сигурност по отношение на генетичните заболявания на Вас или на Вашите деца. За някои хора поставянето край на несигурността е много важно;

- Генетичният тест може да подпомогне диагностицирането на генетично заболяване, лечението, при наличие на такова заболяване или превантивните мерки, когато такива съществуват;

- Резултатите от теста могат да предоставят информация за бъдещи бременности;

- Тъй като генетичните заболявания често са наследствени, информацията от генетичните характеристики може да бъде полезна за други членове на Вашето семейство.

Ограничения и възможни рискове от генетичните изследвания

- Подлагането на генетичен тест, чакането на резултатите и получаването им може да причини поредица от смесени чувства като стрес, тревожност, облекчение или вина. Важно е да се обмислят възможните последици за Вас и Вашето семейство, ако Вие очаквате добри или лоши новини;

- Въпреки, че диагнозата може да бъде потвърдена от генетичното изследване, интервенцията или лечението не винаги са възможни;

- Не винаги е възможно да се осигури генетична експлантация за специфично заболяване, поради различни причини: тестът може още да не е наличен или да не е развит, или генетичната основа още да не е идентифицирана;

- За някои състояния, при които генетичната база е установена като причина за състоянието, не е възможно да се каже колко тежко лицето ще бъде засегнато;

- Резултатът от Вашия генетичен тест може да разкрие генетична информация за други членове на биологичното Ви семейство, с които Вие споделяте някои генетични характеристики и по-специално по отношение на техния генетичен риск за заболяването. Ще искат ли други членове на семейството да узнаят тази информация?

- Резултатите от теста понякога могат да разкрият тайни за бащинство и при осиновяване;

■ ■ ■ Вашето решение да направите генетичен тест

Вземането на това решение може да бъде трудно. Това е личен избор. Всеки е свободен да избере дали да поиска генетичен тест или не, а също така дали да бъде информиран за резултатите от теста или не. За това е важно да Ви бъде предоставена ясна и пълна информация и да имате възможност да зададете всички въпроси, които желаете с оглед да се отстрани всяка сянка от съмнение преди вземането на решение.



Генетични тестове на деца

Към генетичните тестове на лица винаги се е подхождало внимателно. Обикновено деца и подрастващи се подлагат на генетичен тест ако спешни превантивни или терапевтични мерки зависят от този резултат. В случай че изследването не е спешно – примерно началото на заболяването се проявява в зряла възраст и преди това не може да се провежда терапия, генетичното изследване обикновено се отлага докато малолетният порасне достатъчно, за да направи своя информиран избор.

Вие трябва да зададете различни въпроси преди да решите да направите генетичен тест:

■ За заболяването:

- Какво се знае за заболяването?
- Всеки ли с такова заболяване е засегнат по един и същ начин?

- Какво е да живееш с такова заболяване?
- Защо аз или детето ми имаме това заболяване?
- Изложени ли са на риск други членове на семейството за това заболяване?
- Има ли лечение за него?
- Ако – да, мога ли да имам достъп до него?
- Къде мога да намеря повече информация за заболяването?

■ За теста:

- Има ли рискове при провеждането му и ако – да, какви са те?
- Какво ще ми кажат резултатите от теста?
- Колко точни могат да бъдат резултатите?
- Необходимо ли е на други членове на семейството да бъде правен тест?
- За колко време ще получа резултатите?
- Кой ще ми даде резултатите?
- Кой ще има достъп до резултатите от теста?

Резултатите от генетичния тест представляват тайни лични данни отнасящи се до Вашата „биологична интимност“. За това трябва да се считат за поверителни.

Още повече, на хора които са направили генетично изследване силно се препоръчва да потърсят подкрепа – генетична консултация за осигуряване на правилно разбиране и използване на резултатите.

■ Други уместни въпроси от практическо значение:

- Резултатите от теста ще имат ли последици за други членове на семейството ми?
- Ако – да, да обсъдя ли теста първо с тях?
- Какво може да бъде емоционалното въздействие на резултатите върху мен и семейството ми?
- На кого да съобщя за резултатите от теста?
- Ще получа ли писмена информация за това, което обсъждахме?
- Кой може да ми помогне да обясня резултатите на детето и/или роднините ми, ако поискам?
- Позволено ли е тези резултати да бъдат предадени на друго лице? Ако да – на кого?
- Има ли лица, оказващи подкрепа или пациентски организации, към които мога да се обърна?
- С какви други здравни професионалисти трябва да се свържа?

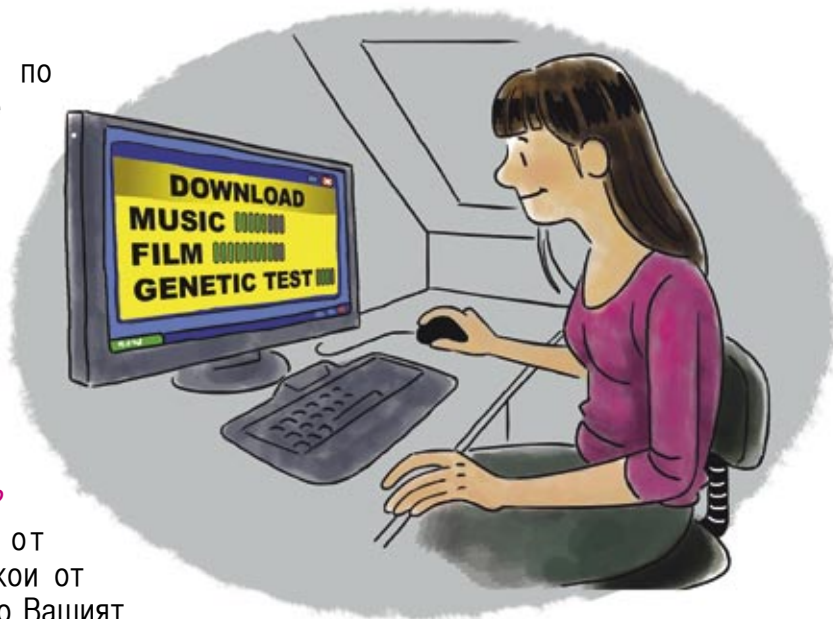
■ ■ ■ **Генетичен тест - директно до потребителя**

През последните години се наблюдава увеличаване броя на генетични тестове, рекламирани и/или продавани чрез интернет от фирми извън установената система за здравни грижи.

Какви са тези фирми?

Всъщност, много от фирмите, които продават тези тестове Ви карат да ги

купувате през интернет по същия начин както купувате книги или компакт дискове. Повечето от тези фирми рекламират или предлагат услуги за генетично изследване често без участие на здравен специалист.



Какво може да бъде изследвано с тези тестове?

Тестовите продавани от тези фирми включват някои от утвърдените тестове, които Вашият лекар може да предложи, но също така те предлагат още много други тестове, които още не са утвърдени или са смятани за неподходящи за публично предлагане. Много фирми продават генетични тестове за оценяване на Вашия риск да развиете определено общо комплексно генетично заболяване. (виж по-горе).

Неща, които трябва да знаете за генетичните тестове, които се продават директно на потребителите:

- Много генетични тестове продавани директно на потребителя не са считани за утвърдени от здравната система. Това означава, че тяхното качество и полезност не са доказани. Повечето от резултатите на теста не са в състояние да предскажат дали Вие ще развиете определено заболяване или колко тежко това заболяване може да бъде. Както вече беше подчертано по-горе, в голямо мнозинство от болестите Вашите гени само частично повлияват риска да ги развиете. Други фактори като медицинската Ви история, начина Ви на живот, околната Ви среда играят също важна роля.
- Да си поръчате генетичен тест не е като да си поръчате книга. Винаги е важно първо да прецените възможните последствия за Вас и Вашето семейство, ако Ви се наложи да получите резултати от теста.
- Генетични тестове на деца винаги трябва да се преценяват с голямо внимание. (Виж частта генетични изследвания на деца). Силно препоръчително е да не се провеждат генетични изследвания на деца извън установените здравни системи.
- Много фирми работят без медицински надзор и без пряко взаимодействие между пациент-лекар. Говорете с Вашия лекар дали този тест може да предостави полезна информация за Вашето здраве. Преди да си го купите, уверете се че разбирате ползите от него.

- Попитайте какво ще стане с Вашата проба за теста и как тайната на пробата и информацията от нея ще бъде запазена. Попитайте дали тази информация ще бъде съобщена на други фирми или изследователски организации.
- Ако сте поръчали “директно-до-потребителя” генетичен тест, говорете с Вашия лекар преди да сте взели решения свързани със здравето.



Повече информация за генетичните изследвания:

- www.eurogentest.org/patient/

EuroGentest е изработил серия от дигитални картички за предоставяне на обща информация за пациентите относно генетиката и генетичните тестове.

- www.orpha.net

Orphanet предоставя база данни за редки заболявания, лекарства за редки заболявания, експертни центрове, диагностични тестове, пациентски организации и др.

За какво е този документ?

Този информационен документ има за цел да предостави обща обективна информация за генетичните тестове, тяхното естество и потенциално използване на резултатите от тях. Той представя различните видове налични тестове, тяхното приложение в медицинската област, обхвата и границите на значението на информацията, получена от тях.

© Съвет на Европа, 2012.
www.coe.int/bioethics

Тази листовка е подготвена от Съвета на Европа със съдействието на проф. Паскал Бори, коментари на д-р Хейди Хауард, проф. Мартина К. Корнел, и други членове на Комитета за професионална обществена политика към Европейското дружество за човешка генетика. Подкрепена е от EuroGentest, проект EU-FP7 (FP7-HEALTH-F4-2010-261 469) и на Европейското дружество за човешка генетика.

Дизайн и редакция: Alsace Media Science – научни връзки – www.amscience.com – Илюстрация: Луи де ла Тай.