

Γενετικός Έλεγχος για Λόγους Υγείας

ΚΑΤΩ ΑΠ'Ο ΠΟΙΕΣ ΣΥΝΘΗΚΕΣ ΠΡΟΒΛΕΠΕΤΑΙ Ο ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΈΛΕΓΧΟΣ;

ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

ΤΙ ΨΑΧΝΟΥΜΕ ΜΕ ΤΟΝ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΈΛΕΓΧΟ;

Η ΔΙΚΗ ΣΑΣ ΑΠΌΦΑΣΗ



Γενετικός Έλεγχος για Λόγους Υγείας

Όλοι εμείς έχουμε κληρονομήσει έναν μοναδικό συνδυασμό γονιδίων από τους γονείς μας. Αυτή η αρχική σύσταση και η επίδραση διαφόρων περιβαλλοντολογικών παραγόντων καθ'όλη την διάρκεια της ζωής μας εξηγούν τις διαφορές από άτομο σε άτομο αναφορικά με την εμφάνιση μας, την ευαισθησία και ανταπόκριση σε ορισμένες φαρμακευτικές αγωγές, την προδιάθεση σε ορισμένες ασθένειες κτλ.



Επιστημονικές εξελίξεις έχουν κάνει δυνατή την εξερεύνηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και την συλλογή πληροφοριών από αυτό. Κάθε εργαστηριακή εξέταση που γίνεται με σκοπό την απόκτηση πληροφοριών αναφορικά με το γενετικό προφίλ ενός ατόμου ονομάζεται γενετική εξέταση.

Είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι για την συντριπτική πλειοψηφία των ασθενειών, τα γονίδια σας επηρεάζουν εν μέρει τις πιθανότητες κινδύνου ανάπτυξης τους. Παράγοντες όπως ο τρόπος ζωής σας, το ιατρικό ιστορικό και το περιβάλλον σας, παίζουν επίσης σημαντικό ρόλο.

Αυτό το ενημερωτικό έχει σκοπό την παροχή γενικών πληροφοριών αναφορικά με την γενετική και την επίδραση της στην υγεία μας, καθώς και πώς να προσεγγίσουμε τις γενετικές εξετάσεις.

■ ■ ■ Κάτω από ποιες συνθήκες προβλέπεται ο γενετικός έλεγχος;

Ο γενετικός έλεγχος που διεξάγεται μέσα σε ένα ιατρικό πλαίσιο παρέχει πληροφορίες σημαντικές για την υγεία ενός ατόμου. Υπάρχουν διάφοροι λόγοι που οδηγούν σε γενετικές εξετάσεις. Αν ο γιατρός σας θεωρεί ότι μπορεί να έχετε μια νόσο που οφείλεται σε κάποια γενετική βλάβη, τότε μπορεί να σας παραπέμψει σε έναν αρμόδιο γιατρό ο οποίος ειδικεύεται στην διάγνωση και θεραπεία ατόμων για τα οποία μπορεί να υπάρχει υποψία ότι έχουν ή όντως έχουν γενετικό πρόβλημα. Το υπόβαθρο της διαταραχής σας θα εξεταστεί προσεχτικά καθώς και το προσωπικό και οικογενειακό ιστορικό και τα συμπτώματά σας. Αν υπάρχει υποψία για κάποια συγκεκριμένη γενετική νόσο, θα προταθεί η κατάλληλη γενετική εξέταση (αν υπάρχει), με την προοπτική να γίνει μια σαφής διάγνωση.



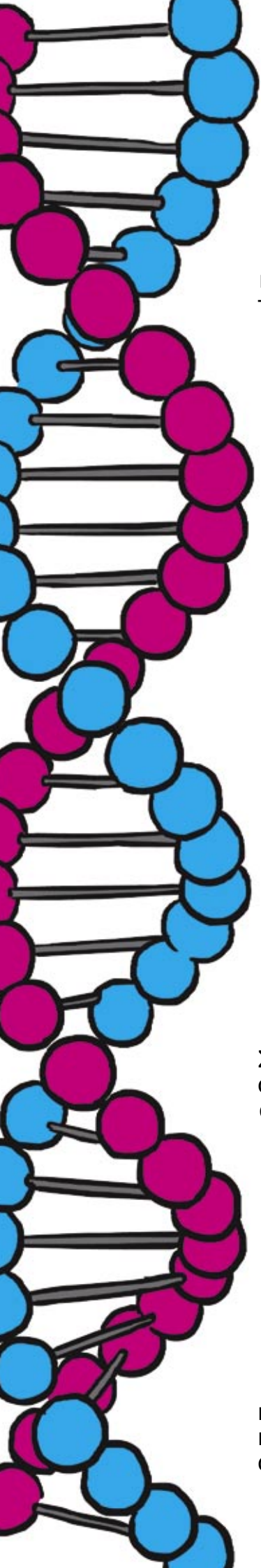
Η ανάγκη για επαγγελματική γενετική συμβουλευτική

Λόγω των πιθανών σοβαρών επιπτώσεων των γενετικών εξετάσεων, τα άτομα που σκέφτονται να κάνουν γενετικό έλεγχο εντόνως συμβουλευονται να αναζητήσουν γενετική συμβουλή. Αυτή παρέχεται από ειδικά εκπαιδευμένους επαγγελματίες και περιλαμβάνει αντικειμενικές πληροφορίες που θα βοηθήσουν εσάς και (όπου είναι απαραίτητο), την οικογένειά σας να πάρετε μια απόφαση. Κατά την διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής λαμβάνεται υπόψη η κατάσταση σας και οι ανάγκες σας και θα σας δοθούν οι κατάλληλες πληροφορίες σχετικά με όλες τις δυνατότητες που υπάρχουν, χωρίς να προσπαθήσει κάποιος να επηρεάσει την απόφασή σας. Οι υπηρεσίες γενετικής συμβουλευτικής μπορεί να περιλαμβάνουν επίσης επαγγελματική ψυχολογική υποστήριξη πριν και, αν αποφασίσετε να κάνετε την γενετική εξέταση, μετά τον έλεγχο για να σας βοηθήσουν να αντιμετωπίσετε τις επιπτώσεις των αποτελεσμάτων. Αυτή η υποστήριξη μπορεί να συμπεριλαμβάνει την επικοινωνία με άλλα μέλη της οικογένειας και την επεξήγηση των αποτελεσμάτων των εξετάσεων. Επομένως η γενετική συμβουλευτική στηρίζει τα άτομα πριν, κατά την διάρκεια και μετά τον γενετικό έλεγχο.



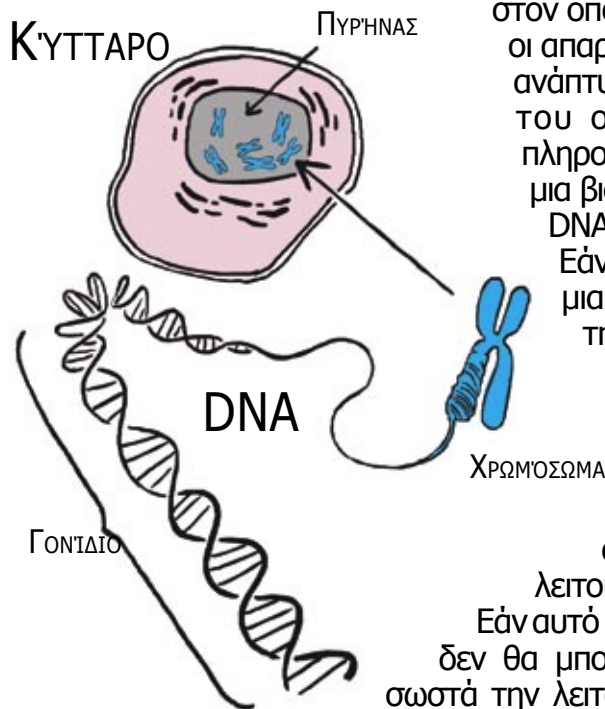
Ορισμένες κοινές αιτίες για τις οποίες μπορεί να σκεφτείτε ένα γενετικό έλεγχο:

- Εσείς ή το παιδί σας έχετε τα συμπτώματα μιας διαταραχής και θέλετε να γίνει διάγνωση αυτής ή να βρείτε τα βιολογικά αίτια αυτής της ασθένειας.
- Μια γενετική νόσος υπάρχει στην οικογένειά σας και θα θέλατε να γνωρίζετε αν κινδυνεύετε να αναπτύξετε την νόσο κατά την διάρκεια της ζωής σας.
- Μια γενετική νόσος υπάρχει στην οικογένειά σας ή ανήκετε σε μια ομάδα ή σε έναν πληθυσμό όπου υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για μία συγκεκριμένη γενετική νόσο και θέλετε να γνωρίζετε αν υπάρχει πιθανότητα να κληρονομήσετε την πάθηση αυτή στα παιδιά σας.
- Εσείς ή ο/η σύντροφος σας είχατε αρκετές εγκυμοσύνες που δεν ολοκληρώθηκαν.



■ ■ ■ Λίγη βιολογία.....

Κάθε ανθρώπινο σώμα έχει αρκετά τρισεκατομμύρια κυττάρων, τα βασικά δομικά υλικά όλων των ζωντανών οργανισμών. Τα κύτταρα παρέχουν την δομή στο σώμα. Αυτά μετατρέπουν τα θρεπτικά υλικά των τροφών σε ενέργεια και διεκπεραιώνουν διάφορες εξειδικευμένες λειτουργίες. Κύτταρα του ίδιου τύπου συνδυάζονται για να σχηματίσουν ιστούς, οι οποίοι με την σειρά τους συνδυάζονται για να σχηματίσουν όργανα. Υπάρχουν πάνω από 200 διαφορετικοί τύποι κυττάρων οι οποίοι συνθέτουν τους μύς, τα νεύρα, τους πνεύμονες, την καρδιά, τα γεννητικά όργανα, το αίμα, κτλ.

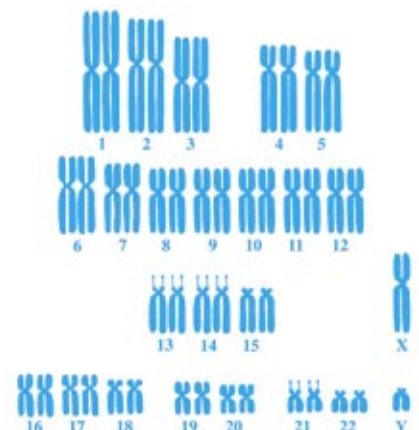


Τα περισσότερα κύτταρα έχουν πυρήνα στον οποίο είναι αποθηκευμένες όλες οι απαραίτητες πληροφορίες για την ανάπτυξη και την σωστή λειτουργία του οργανισμού. Τα στοιχεία πληροφοριών είναι «γραμμένα» σε μια βιολογική δομή που ονομάζεται DNA (δεσοξυριβονουκλεϊκό οξύ). Εάν παρομοιάσουμε το DNA με μια μεγάλη πρόταση που παρέχει την ολοκληρωμένη περιγραφή ενός οργανισμού, τότε τα γονίδια είναι σαν τις ξεχωριστές λέξεις μέσα στην πρόταση. Κάθε γονίδιο εμπλέκεται σε μια ή περισσότερες λειτουργίες μέσα στον οργανισμό. Εάν αυτό καταστραφεί ή υπολειπώσει δεν θα μπορεί πλέον να διεκπεραιώσει σωστά την λειτουργία του. Το σύνολο των γονιδίων σχηματίζει το γονιδίωμα.

Συνεπώς ο κυτταρικός πυρήνας περιέχει το γονιδίωμα, που είναι η «γενετική σύνθεση» ενός ατόμου. Κάθε παιδί λαμβάνει το μισό του/της γονιδίωμα από τον κάθε γονέα, και για αυτό τον λόγο συχνά το γονιδίωμα αποκαλείται και «στήριγμα της κληρονομικότητας».

Τι γίνεται όμως με τα χρωμοσώματα;

Τα χρωμοσώματα, που αποτελούνται κυρίως από DNA, είναι ορατά μόνο κατά την διάρκεια της κυτταρικής διαίρεσης. Οι άνθρωποι έχουν 46 χρωμοσώματα, ή συγκεκριμένα 23 ζευγάρια για να είμαστε ακριβείς, γιατί τα χρωμοσώματα υπάρχουν σε ζευγάρια: ένα ζευγάρι φυλετικών χρωμοσωμάτων-που ονομάζεται X και X για τις γυναίκες, X και Y για τους άντρες- και 22 ζεύγη μη-φυλετικών χρωμοσωμάτων, αριθμημένα από το 1 μέχρι το 22.



■ ■ ■ Τι ψάχνουμε με τον γενετικό έλεγχο;

Μια γενετική εξέταση αναλύει μέρος του DNA σας. Μια γενετική εξέταση μπορεί να βοηθήσει ώστε να προσδιοριστεί αν υπάρχει κάποια αλλαγή σε ένα συγκεκριμένο γονίδιο ή χρωμόσωμα. Αυτή η αλλαγή, που συχνά αναφέρεται ως μετάλλαξη, μπορεί να επηρεάσει τα κύτταρα του οργανισμού και μπορεί να μεταβιβαστεί σε μελλοντικές γενιές.



Τα γονίδια σας και ο γιατρός σας

Προκειμένου να μελετηθεί το DNA, λαμβάνεται δείγμα αίματος ή σάλιου και στέλνεται στο εργαστήριο που θα γίνει η εξέταση. Συνήθως το εργαστήριο δίνει τα γραπτά αποτελέσματα των εξετάσεων στον γιατρό που σας παρέπεμψε για τον έλεγχο, ο οποίος θα τα συζητήσει μαζί σας.

Υπάρχουν τρεις βασικοί τύποι διαταραχών που είναι αποτέλεσμα γενετικών μεταλλάξεων:

■ Χρωμοσωματικά νοσήματα

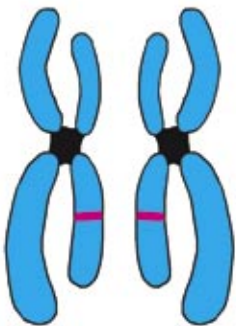
Οι χρωμοσωματικές ανωμαλίες συμβαίνουν όταν ένα άτομο έχει ένα ή περισσότερα χρωμοσώματα που έχουν βλάβη (π.χ. ανασυνδυασμός των χρωμοσωμάτων ή λείπει μέρος ενός χρωμοσώματος), ή όταν ένα άτομο δεν έχει 46 χρωμοσώματα. Το τελευταίο ισχύει στις περιπτώσεις ανθρώπων με σύνδρομο Down, που έχουν ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21, και φέρουν συνολικά 47 χρωμοσώματα.

■ Μονογονιδιακά νοσήματα

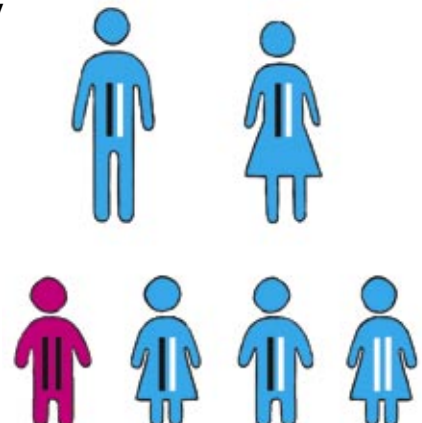
Οι μονογονιδιακές ανωμαλίες είναι το αποτέλεσμα μιας αλλαγής σε ένα μόνο γονίδιο. Τα μονογονιδιακά νοσήματα είναι συνήθως σοβαρά και σπάνια αν και ακόμη προσβάλλουν εκατομμύρια ανθρώπους παγκοσμίως. Η φύση της πάθησης εξαρτάται από τις λειτουργίες που εκτελούνται από το μεταλλαγμένο γονίδιο. Όλοι οι άνθρωποι έχουν δύο αντίγραφα –ο επιστημονικός όρος είναι «αλληλόμορφο»- από κάθε γονίδιο. Το ένα αλληλόμορφο προέρχεται από τον πατέρα και το άλλο από την μητέρα.

Ορισμένα μονογονιδιακά νοσήματα συνδέονται με μία αλλαγή (μετάλλαξη) του ενός μόνο αλληλομόρφου. Αυτό συμβαίνει στην περίπτωση της νόσου του Huntington, η οποία επηρεάζει τον μυϊκό συντονισμό και τις νοητικές λειτουργίες.

Άλλα μονογονιδιακά νοσήματα εμφανίζονται μόνο όταν και τα δυο αλληλόμορφα έχουν μεταλλαχτεί. Τα άτομα με μόνο ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο δεν αναπτύσσουν την νόσο αλλά απλά φέρουν την μετάλλαξη. Αυτή είναι η περίπτωση της ινοκυστικής νόσου, μιας χρόνιας νόσου που προσβάλλει τους πνεύμονες και το πεπτικό σύστημα. Όταν μόνο ένα αλληλόμορφο αλλοιώνεται (μεταλλάσσεται), τα ενδιαφερόμενα άτομα δεν νοσούν, αλλά είναι φορείς της μετάλλαξης. Είναι γνωστά ως (υγιείς) φορείς. Οι φορείς σπάνια έχουν κάποιο σύμπτωμα της νόσου, αλλά εάν δύο φορείς κάνουν ένα παιδί μαζί, υπάρχει 25% πιθανότητα ότι το παιδί θα κληρονομήσει δύο μεταλλαγμένα αντίγραφα του γονιδίου και επομένως θα αναπτύξει την νόσο.



Χρωμοσώματα με δυο αλληλόμορφα του ίδιου γονιδίου



■ Πολυπαραγοντικά γενετικά νοσήματα

Τα πολυπαραγοντικά γενετικά νοσήματα είναι αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης διαφόρων γονιδιακών αλλαγών (μεταλλάξεων) σε συνδυασμό με περιβαντολλογικούς παράγοντες και τον τρόπο ζωής. Στα πολυπαραγοντικά γενετικά νοσήματα συμπεριλαμβάνονται πολύ κοινές παθήσεις όπως ο διαβήτης, οι περισσότεροι καρκίνοι, το άσθμα ή οι καρδιοπάθειες. Σε αντίθεση με τα μονογονιδιακά νοσήματα, πολλά γονίδια εμπλέκονται στην έναρξη και ανάπτυξη αυτού του είδους των παθήσεων.

Αν και είναι ένας σημαντικός στόχος της γενετικής έρευνας, το γονιδιακό υπόβαθρο των κοινών νοσημάτων είναι ακόμα ελάχιστα κατανοητό και οι εξετάσεις που αφορούν πολυπαραγοντικά γενετικά νοσήματα θεωρούνται ανακριβείς ή άνευ σημασίας προγνωστικοί δείκτες της πιθανότητας ανάπτυξης της νόσου.



Οι διαφορετικοί τύποι γενετικών εξετάσεων

> Διαγνωστικές γενετικές εξετάσεις

Οι διαγνωστικές γενετικές εξετάσεις έχουν σκοπό την διάγνωση της γενετικής πάθησης σε άτομα που παρουσιάζουν ήδη συμπτώματα. Τα αποτελέσματα αυτής της εξέτασης μπορούν να βοηθήσουν στο να γίνουν επιλογές αναφορικά με την θεραπευτική προσέγγιση ή γενικότερα με την διαχείριση των προβλημάτων υγείας. Επίσης μπορεί να βοηθήσουν ώστε να λυθεί το πρόβλημα της διαγνωστικής αβεβαιότητας, επιτρέποντας επιτέλους στα άτομα να μάθουν από ποια νόσο πάσχουν.

> Προγνωστικές γενετικές εξετάσεις

Οι προγνωστικές γενετικές εξετάσεις εκτελούνται σε άτομα που δεν εμφανίζουν ακόμα συμπτώματα. Αυτές οι εξετάσεις αποσκοπούν στην ανίχνευση γενετικών αλλαγών που υποδηλώνουν κίνδυνο ανάπτυξης της πάθησης αργότερα στη ζωή τους. Αυτή η πιθανότητα μπορεί να διαφέρει σημαντικά από την μια εξέταση στην άλλη. Σε σπάνιες περιπτώσεις, η γενετική εξέταση μπορεί να υποδείξει μεγάλη πιθανότητα εμφάνισης της νόσου σε προχωρημένη ηλικία (π.χ. εξέταση για την νόσο του Huntington).

Στις περισσότερες περιπτώσεις, η εξέταση θα παρέχει μόνο μια ένδειξη για τον κίνδυνο ανάπτυξης της νόσου κατά την διάρκεια της ζωής σας, αλλά δεν θα αποτελεί έναν ακριβή προγνωστικό δείκτη επειδή οι περιβαλλοντολογικοί παράγοντες παίζουν ένα σημαντικό ρόλο σε συνδυασμό με την γενετική. Αυτού του είδους οι προγνωστικές εξετάσεις ονομάζονται εξετάσεις γενετικής προδιάθεσης.

> Εξετάσεις ανίχνευσης φορέων

Οι εξετάσεις ανίχνευσης φορέων χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό των ατόμων που «φέρουν» ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονιδίου που σχετίζεται με μια συγκεκριμένη νόσο (π.χ. κυστική ίνωση). Οι φορείς μπορεί να μην εμφανίζουν κανένα σύμπτωμα της ασθένειας. Όμως υπάρχει ένας κίνδυνος οι απόγονοι τους να πάσχουν.

> Εξετάσεις φαρμακογενωμικής

Οι εξετάσεις φαρμακογενωμικής γίνονται για να εξεταστεί η ευαισθησία ενός ατόμου σε μια συγκεκριμένη θεραπεία. Για παράδειγμα, κάποια άτομα μπορεί να χρειάζονται μεγαλύτερες δόσεις ενώ άλλα μπορεί να παρουσιάσουν ανεπιθύμητες αντιδράσεις σε ορισμένες φαρμακευτικές αγωγές.

Δυνητικά οφέλη του γενετικού ελέγχου

- Για ορισμένα ιατρικές καταστάσεις, η γενετική εξέταση μπορεί να προσφέρει την βεβαιότητα αναφορικά με την πάθηση την δική σας ή

του παιδιού σας. Για ορισμένους ανθρώπους το να μπει ένα τέλος στην αβεβαιότητα είναι πολύ σημαντικό.

- Μια γενετική εξέταση μπορεί να βοηθήσει στην διάγνωση μιας γενετικής νόσου και να οδηγήσει στην θεραπεία (αν υπάρχει) ή στη λήψη προληπτικών μέτρων (όταν είναι διαθέσιμα).

- Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης μπορεί να παρέχουν χρήσιμες πληροφορίες για μελλοντικές εγκυμοσύνες.

- Καθώς τα γενετικά νοσήματα είναι συνήθως κληρονομούμενα, οι πληροφορίες των δικών σας γενετικών χαρακτηριστικών μπορεί να είναι χρήσιμες και σε άλλα μέλη της οικογένειάς σας.

Περιορισμοί και πιθανοί κίνδυνοι του γενετικού ελέγχου

- Κάνοντας μια γενετική εξέταση, περιμένοντας τα αποτελέσματα και μετά λαμβάνοντας τα μπορεί να προκληθούν μια σειρά από ανάμεικτα συναισθήματα όπως ένταση, ανησυχία, ανακούφιση ή ενοχή. Είναι σημαντικό να αναλογιστείτε τις πιθανές επιπτώσεις σε εσάς και την οικογένειά σας στην περίπτωση που θα λάβετε είτε καλά είτε κακά νέα.

- Ακόμα και αν η διάγνωση μπορεί να επιβεβαιωθεί από μια γενετική εξέταση, παρέμβαση ή θεραπεία δεν είναι πάντα διαθέσιμη.

- Μπορεί να μην είναι πάντα δυνατόν να διασφαλιστεί μια γενετική εξήγηση για μια συγκεκριμένη πάθηση, για διάφορους λόγους: η εξέταση μπορεί να μην είναι ακόμα διαθέσιμη, ή μπορεί να μην έχει αναπτυχθεί μια ανάλογη γενετική εξέταση γιατί δεν έχει ακόμη προσδιοριστεί η γενετική βάση της νόσου.

- Για κάποιες παθήσεις για τις οποίες έχει αναγνωριστεί η γενετική αιτία που τις προκαλεί, δεν είναι δυνατόν να προσδιοριστεί πόσο σοβαρά θα νοσήσει το άτομο.

- Τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων μπορεί να αποκαλύψουν γενετικές πληροφορίες που αφορούν άλλα μέλη της βιολογικής σας οικογένειας –με τους οποίους μοιράζεστε κάποια γενετικά χαρακτηριστικά- συγκεκριμένα αναφορικά με τον δικό τους γενετικό κίνδυνο μιας πάθησης. Τα άλλα μέλη της οικογένειάς σας θα ήθελαν να μάθουν αυτήν την πληροφορία;

- Τα αποτελέσματα των εξετάσεων μπορεί μερικές φορές να αποκαλύψουν οικογενειακά μυστικά που αφορούν ζητήματα πατρότητας και υιοθεσίας.

■ ■ ■ Η απόφασή σας να κάνετε μια γενετική εξέταση

Η απόφαση αυτή μπορεί να είναι πολύ δύσκολη για τον οποιοδήποτε να την πάρει. Είναι μια προσωπική επιλογή. Ο καθένας είναι ελεύθερος να διαλέξει αν θα ζητήσει να κάνει μια γενετική εξέταση ή όχι, και επίσης αν θα θέλει να πληροφορηθεί τα αποτελέσματα της εξέτασης ή όχι. Είναι συνεπώς πολύ σημαντικό να σας παρέχετε σαφής και ολοκληρωμένη πληροφόρηση και να μπορείτε να κάνετε ό,τι ερωτήσεις επιθυμείτε, έτσι ώστε να εξαλείψετε κάθε σκιά αμφιβολίας πριν πάρετε οποιαδήποτε απόφαση.



Γενετικός έλεγχος σε παιδιά

Ο γενετικός έλεγχος ανηλίκων προσεγγίζεται πάντα με ιδιαίτερη προσοχή. Συνήθως παιδιά και έφηβοι εξετάζονται μόνο εάν επείγοντα προληπτικά ή θεραπευτικά μέτρα εξαρτώνται από το αποτέλεσμα της εξέτασης. Σε περίπτωση που η εξέταση δεν επείγει (π.χ. όταν η έναρξη της νόσου εμφανίζεται μόνο κατά την ενηλικίωση και καμία θεραπεία δεν μπορεί να ξεκινήσει πριν την στιγμή αυτή) τότε η εξέταση αναβάλλεται μέχρι ο ανήλικος να είναι αρκετά μεγάλος για να κάνει μια συνειδητή επιλογή ο ίδιος/η ίδια.

Πρέπει να κάνετε διάφορες ερωτήσεις πριν αποφασίσετε να κάνετε μια γενετική εξέταση:

- Σχετικά με την νόσο:
 - Τι γνωρίζουμε για αυτήν την νόσο;
 - Όλοι με αυτήν την πάθηση νοσούν κατά τον ίδιο τρόπο;
 - Πως θα είναι να ζεις με αυτή την ασθένεια;
 - Γιατί έχω εγώ ή το παιδί μου αυτή την νόσο;
 - Κινδυνεύουν και άλλα μέλη της οικογένειας μου από αυτή την νόσο;
 - Υπάρχει θεραπεία για αυτή την ασθένεια;
 - Εάν ναι, μπορώ να έχω πρόσβαση σε αυτή;
 - Που μπορώ να βρω περισσότερες πληροφορίες για αυτή την ασθένεια;
- Σχετικά με την εξέταση:
 - Υπάρχουν κίνδυνοι, κάνοντας την εξέταση; Αν ναι, ποιοι είναι;
 - Τι θα μάθω από τα αποτελέσματα των εξετάσεων;
 - Πόσο ακριβές θα είναι το αποτέλεσμα της εξέτασης;
 - Χρειάζεται να εξεταστούν και άλλα μέλη της οικογένειας μου;
 - Σε πόσο χρόνο θα πάρω το αποτέλεσμα της εξέτασης;
 - Ποιος θα μου δώσει τα αποτελέσματα της εξέτασης;
 - Ποιος θα έχει πρόσβαση στα αποτελέσματα της εξέτασης;

Τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων είναι ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα που αφορούν τα «βιολογικά σας προσωπικά δεδομένα». Πρέπει συνεπώς να θεωρούνται απόρρητα.

Επιπλέον, συνιστάται εντόνως στους ανθρώπους που έχουν κάνει έναν γενετικό έλεγχο να αναζητήσουν υποστήριξη (γενετική συμβουλευτική) για να εξασφαλιστεί η ορθή κατανόηση της σημασίας των αποτελεσμάτων του γενετικού ελέγχου τους και των επιπτώσεων αυτού.

- Άλλες σχετικές ερωτήσεις:
 - Τα αποτελέσματα της εξέτασης θα έχουν επιπτώσεις και σε άλλα μέλη της οικογένειας μου;
 - Εάν ναι, θα πρέπει να συζητήσω πρώτα μαζί τους για τη εξέταση αυτή;
 - Ποιος μπορεί να είναι ο συναισθηματικός αντίκτυπος των αποτελεσμάτων σε εμένα και την οικογένεια μου;
 - Σε ποιον πρέπει να μιλήσω για τα αποτελέσματα της εξέτασης;
 - Θα πάρω γραπτές πληροφορίες σχετικά με ότι έχουμε συζητήσει;
 - Ποιος μπορεί να με βοηθήσει να εξηγήσω τα αποτελέσματα αυτά στο παιδί μου και/ή στους συγγενείς, εάν το θελήσω;

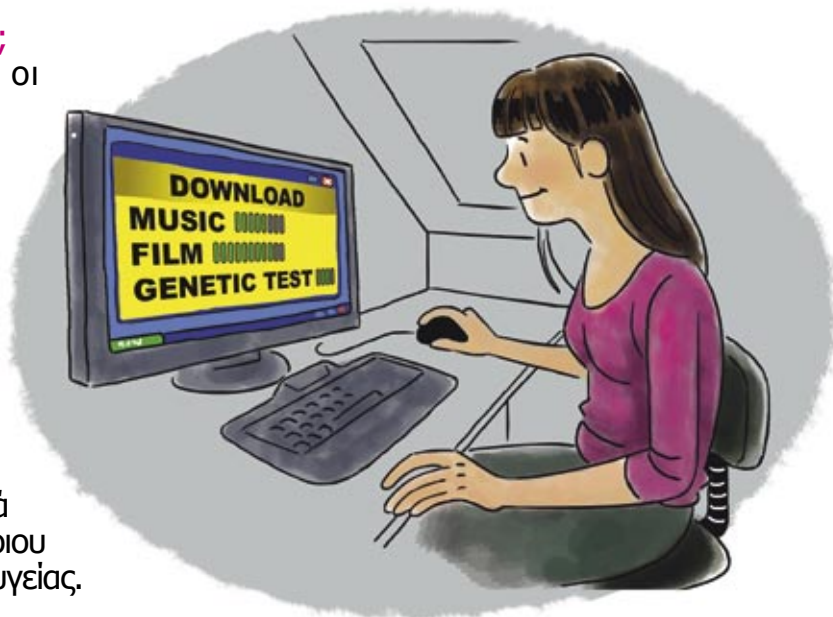
- Μπορούν αυτά τα αποτελέσματα να γνωστοποιηθούν σε άλλα άτομα; Αν ναι, σε ποιους;
- Υπάρχουν υπηρεσίες υποστήριξης ή οργανώσεις ασθενών που μπορώ να έρθω σε επαφή;
- Με ποιους άλλους 'ειδικούς' θα μπορούσα να επικοινωνήσω;

■ ■ ■ Απευθείας στον καταναλωτή- γενετικές εξετάσεις

Τα τελευταία χρόνια, έχει αυξηθεί ο αριθμός των γενετικών εξετάσεων που διαφημίζονται και/ή πωλούνται μέσω διαδικτύου από εταιρείες εκτός του καθιερωμένου συστήματος υγείας.

Τι είναι αυτές οι εταιρείες;

Στην πραγματικότητα, οι εταιρείες που πουλούν αυτές τις εξετάσεις σας επιτρέπουν να τα αγοράζετε από το διαδίκτυο με τον ίδιο τρόπο που αγοράζετε βιβλία ή CD. Οι περισσότερες από αυτές τις εταιρείες διαφημίζουν και προσφέρουν υπηρεσίες γενετικών εξετάσεων συχνά χωρίς την συμμετοχή κάποιου επαγγελματία στα θέματα υγείας.



Τι μπορούν να ελέγξουν;

Οι εξετάσεις που πωλούνται από αυτές τις εταιρείες περιλαμβάνουν και κάποιες έγκυρες εξετάσεις που παρέχει και ο γιατρός σας, αλλά επίσης προσφέρουν και πολλές άλλες εξετάσεις που δεν έχουν ακόμα αξιολογηθεί και εγκριθεί ή θεωρούνται ακατάλληλες για να προσφερθούν στο κοινό. Οι περισσότερες εταιρείες πουλούν γενετικές εξετάσεις που υποτίθεται ότι σας δίνουν μία εκτίμηση κινδύνου ανάπτυξης ενός συγκεκριμένου κοινού πολυπαραγοντικού γενετικού νοσήματος (βλέπε παραπάνω).

Τι πρέπει να γνωρίζετε για τις γενετικές εξετάσεις που πωλούνται απευθείας στον καταναλωτή:

- Πολλές γενετικές εξετάσεις που πωλούνται απευθείας στον καταναλωτή δεν θεωρούνται έγκυρες και αξιόπιστες από το σύστημα υγείας. Αυτό σημαίνει ότι η ποιότητα και η χρησιμότητα τους δεν έχει αποδειχθεί. Τα περισσότερα αποτελέσματα των εξετάσεων δεν μπορούν να προβλέψουν αν θα αναπτύξετε αυτήν την νόσο ή πόσο σοβαρή αυτή η νόσο μπορεί να είναι. Όπως έχει ήδη υπογραμμιστεί παραπάνω, για την συντριπτική πλειοψηφία των παθήσεων, τα γονίδια σας επηρεάζουν μόνο εν μέρει τις πιθανότητες εμφάνισής τους. Άλλοι παράγοντες όπως το ιατρικό ιστορικό σας, ο τρόπος ζωής σας, και το περιβάλλον σας παίζουν επίσης σημαντικό ρόλο.

- Η παραγγελία μιας γενετικής εξέτασης δεν είναι το ίδιο με την παραγγελία ενός βιβλίου. Είναι πολύ σημαντικό να αναλογιστείτε πρώτα, τις πιθανές επιπτώσεις που θα είχε σε εσάς και την οικογένειά σας, εάν λαμβάνατε τα αποτελέσματα.
- Ο γενετικός έλεγχος σε παιδιά πρέπει πάντα να αποφασίζεται με μεγάλη προσοχή και μετά από ιδιαίτερη σκέψη (βλέπε παράγραφο Γενετικός έλεγχος σε παιδιά). Συνιστάται να μην πραγματοποιούνται γενετικοί έλεγχοι σε παιδιά εκτός του εγκατεστημένου συστήματος υγείας.
- Πολλές εταιρείες λειτουργούν χωρίς ιατρική επίβλεψη και χωρίς την άμεση επαφή ασθενή-γιατρού. Συζητήστε με τον γιατρό σας για το αν αυτή η εξέταση μπορεί να προσφέρει χρήσιμες πληροφορίες για την υγεία σας. Σιγουρευτείτε ότι αντιλαμβάνεστε καλά τα οφέλη και τους περιορισμούς πριν αγοράσετε μια εξέταση.
- Ρωτήστε τι θα συμβεί στο δείγμα σας και πως θα διασφαλιστεί το απόρρητο του δείγματος σας και των προσωπικών σας πληροφοριών. Ρωτήστε αν οι προσωπικές σας πληροφορίες θα κοινοποιηθούν σε άλλες εταιρείες ή σε ερευνητικούς οργανισμούς.
- Εάν έχετε παραγγίλλει μια «απευθείας στον καταναλωτή» γενετική ανάλυση, συζητήστε με τον γιατρό σας πριν πάρετε αποφάσεις που αφορούν την υγεία σας.



Περισσότερες πληροφορίες για τον γενετικό έλεγχο:

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

Η EuroGentest έχει δημιουργήσει μια σειρά φυλλαδίων για την παροχή γενικών πληροφοριών στους ασθενείς και τις οικογένειες τους σχετικά με την γενετική και τον γενετικό έλεγχο.

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

Η Orphanet παρέχει βάσεις δεδομένων για σπάνιες παθήσεις, ορφανά φάρμακα, κέντρα εμπειρογνομώνων, διαγνωστικές εξετάσεις, οργανώσεις ασθενών,κτλ.

Σε τι αφορά το έγγραφο αυτό

Αυτό το πληροφοριακό έγγραφο έχει σκοπό την παροχή γενικών και αντικειμενικών πληροφοριών για τον γενετικό έλεγχο, συμπεριλαμβανομένης της φύσης τους και τις πιθανές επιπτώσεις των αποτελεσμάτων τους. Παρουσιάζει τα διαφορετικά είδη των εξετάσεων που είναι διαθέσιμα, τις εφαρμογές τους στον ιατρικό τομέα και την έκταση και το όριο της σημασίας των πληροφοριών που απορρέουν από αυτές τις εξετάσεις.

© Ευρωπαϊκό Συμβούλιο, 2012.
www.coe.int/bioethics

Αυτό το φυλλάδιο ετοιμάστηκε από το Ευρωπαϊκό Συμβούλιο με την βοήθεια του Prof. Pascal Borry, με παρατηρήσεις από τους Dr. Heidi Howard, Prof. Martina C. Cornel και τα άλλα μέλη της Επιτροπής για την Επαγγελματική και Δημόσια Πολιτική της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Γενετικής του Ανθρώπου (Professional & Public Policy Committee of the European Society of Human Genetics). Υποστηρίχτηκε από την EuroGentest, ένα EU-FP7 πρόγραμμα και την Ευρωπαϊκή Εταιρεία Γενετικής του Ανθρώπου (European Society of Human Genetics).

Σχεδιασμός και σύνταξη: Alsace Media Science-Scientific communication-Strasbourg. Εικονογράφηση: Louis de la Taille.