

Egészségügyi genetikai tesztek

MILYEN ESETBEN INDOKOLT GENETIKAI TESZTET VÉGEZNI?

SZAKSZERŰ GENETIKAI TANÁCSADÁS

MIRE KERES VÁLASZT A GENETIKAI TESZT?

AZ ÖN DÖNTÉSE



Egészségügyi genetikai tesztek

Mindannyian szüleink génjeinek egyedi kombinációját örököltük. Ez az egyedi génösszetétel és az életen át tartó környezeti hatások együttesen határozzák meg azt, hogy milyen a külső megjelenésünk, de magyarázzák azt is, hogy az orvosi kezelésekre eltérően reagálunk, hogy a betegségekre való fogékonyságunk nagymértékben különbözik egymástól stb.



A tudományos fejlődés a humán genom egyre teljesebb megismeréséhez és az abból származó információk tömegéhez vezetett. A genetikai teszt olyan laboratóriumi vizsgálat, amelynek a célja az, hogy a vizsgált személy genetikai státuszának egyedi jellegzetességeit kimutassuk.

Fontos megemlíteni, hogy a befolyásoló körülmények sokasága miatt génjeink hatása csak részben érvényesül. A korábbi betegségek, az életmód, valamint a környezeti tényezők szintén fontos szerepet játszanak.

Ez a tájékoztató általános genetikai alapinformációkat tartalmaz, a géneknek az egészségi állapotra való hatását mutatja be, valamint segítséget nyújt a genetikai tesztekkel kapcsolatos szemléletünk kialakításában.

■ ■ ■ Milyen esetben indokolt genetikai tesztet végezni?

Az orvosi ellátás keretében elvégzett genetikai tesztek olyan fontos információkat szolgáltatnak, amelyek a vizsgált személy egészségi állapotával összefüggésbe hozhatók. A genetikai vizsgálat elvégzését különböző orvosi okok tehetik szükségessé. Amennyiben orvosa azt feltételezi Önről, hogy genetikai eredetű betegsége van, olyan magasan képzett szakemberhez irányítja Önt, aki a genetikai betegségek kutatásában, diagnosztizálásában és kezelésében járatos. A betegség hátterének tisztázásához nemcsak a betegben megfigyelhető tüneteket, hanem minden, a beteget és a családtagokat érintő körülményt is gondosan mérlegelni kell. Ha genetikai rendellenesség feltételezhető, a pontos diagnózis felállítása céljából, amennyiben erre lehetőség van, genetikai teszt elvégzése javasolt.



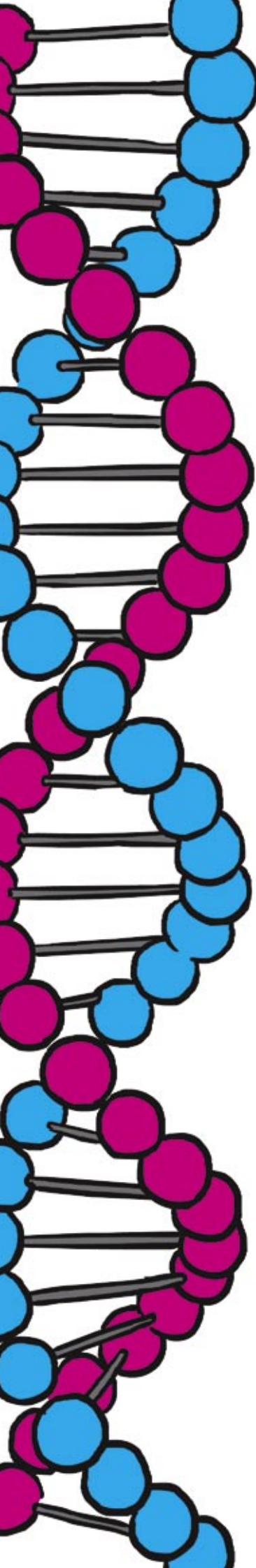
A szakszerű genetikai tanácsadásra szükség van

Mivel a genetikai teszt eredménye súlyos következményekkel járhat, elvégzése előtt javasolt genetikai tanácsadáson részt venni. Ezt speciálisan képzett szakemberek végzik, akik objektív információkat adnak és segítenek Önnek és akár családtagjainak is meghozni a döntést. A genetikai tanácsadás során összegzik az ismert egészségügyi adatokat és a lehetséges további vizsgálatokat. Minden szükséges információval ellátják és megismertetik a választási lehetőségekkel anélkül, hogy befolyásolnák a döntéshozatalt. A genetikai tanácsadóknak szakpszichológiai segítség is elérhető a genetikai teszt elvégzése előtt, de a teszt elvégzése után az eredmény következményeinek feldolgozásához is. Természetesen a családtagokkal való beszélgetés és magyarázat is a tanácsadás része. A genetikai tanácsadás tehát a genetikai teszt előtt, alatt és után is segítséget nyújt.



Néhány gyakori ok, ami miatt érdemes megfontolni a genetikai teszt elvégzését

- Önnek vagy gyermekének valamilyen genetikai rendellenességre jellemző tünetei vannak és Ön szeretné megtudni a diagnózist vagy azt a biológiai okot, amely felelős a betegség kialakulásáért.
- Egy genetikai eltérés öröklődik a családjában és Ön tudni szeretné, hogy van-e kockázata annak, hogy élete során a betegség Önben is kialakul.
- Egy genetikai eltérés öröklődik a családjában, vagy Ön egy olyan embercsoport tagja, amelyben egy speciális genetikai jelleg az átlagosnál nagyobb gyakorisággal fordul elő és Ön tudni szeretné, hogy gyermekei milyen eséllyel öröklik ezt a genetikai jelleget.
- Ön és párja több sikertelen terhességen van túl.

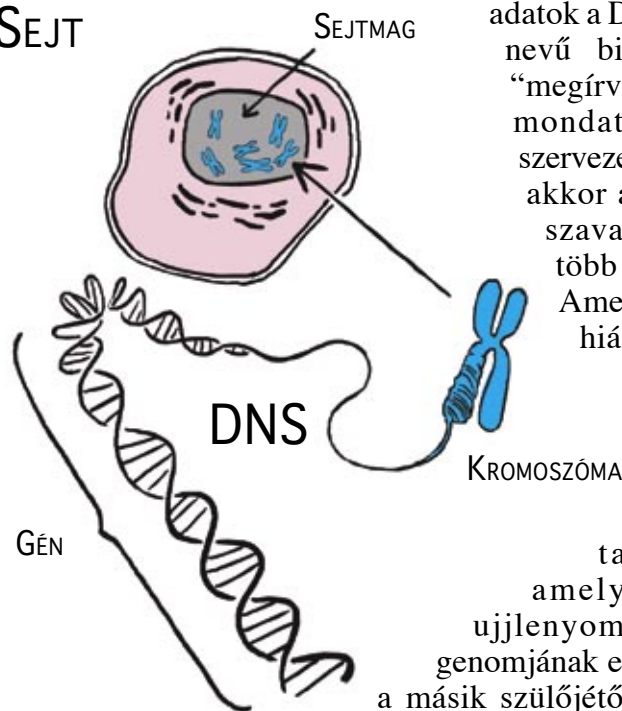


■ ■ ■ Egy kis biológia...

Az emberi test több trillió sejtől épül fel. A sejtek minden élő szervezet alapkövei. Sejtek alkotják a test szerkezetét. Az élelmiszerekben lévő tápanyagokat energiává alakítják és számtalan speciális funkcióval rendelkeznek. Az azonos típusú sejtek szöveteket alkotnak, amik tovább egyesülve a szervek felépítésében vesznek részt. Több mint 200 különböző típusú sejt alkotja az izmokat, az idegeket, a tüdőt, a szívet, a nemiszerveket, a vért stb.

A sejtek többsége rendelkezik sejtmaggal, amely a szervezet felépítéséhez és megfelelő működéséhez szükséges összes információt tartalmazza. Az információs

SEJT

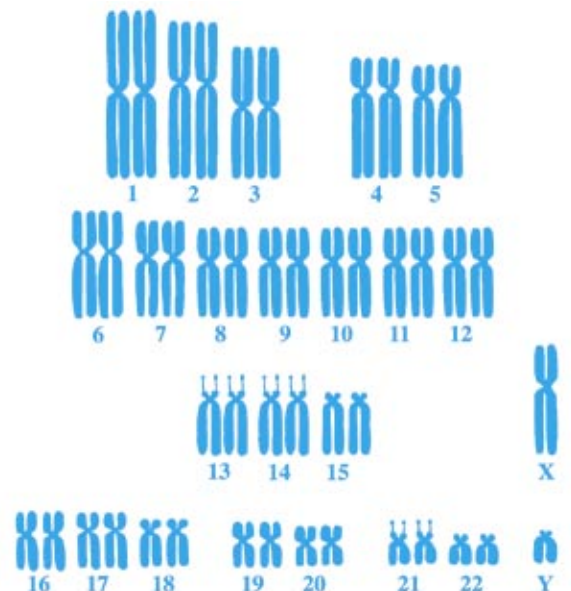


adatok a DNS (dezoxiribonukleinsav) nevű biológiai anyagban vannak "megírva". Ha a DNS-t egy hosszú mondatnak tekintjük, amely a szervezet teljes leírását tartalmazza, akkor a gének a mondatot alkotó szavak. Egy génhez egy vagy több funkció ellátása tartozik. Amennyiben egy gén sérült vagy hiányos, nem tudja tökéletesen ellátni feladatát. A gének összessége alkotja a genomot.

A sejtmag tehát tartalmazza a genomot, amely a személy "genetikai ujjlenyomata". Minden gyermek genomjának egyik felét egyik, másik felét a másik szülőjétől kapja. Ezért is nevezik a DNS-t "örökítőanyagoknak".

És mi a helyzet a kromoszómákkal?

Túlnyomórészt DNS-ből állnak, csak a sejtosztódás során válnak láthatóvá. Az embereknek 46 kromoszómájuk van, pontosabban 23 pár, mert minden kromoszómából kettő van. Közülük egy pár nemi kromoszóma - XX a nőknél, XY a férfiaknál - és 22 pár testi kromoszóma, amelyeket 1-től 22-ig számoznak.



■ ■ ■ Mire keres választ a genetikai teszt?

A genetikai teszt a DNS egy részének vizsgálatát jelenti. A genetikai teszt kimutatja egy bizonyos gén vagy kromoszóma szakasz megváltozását. A változás, amelyet gyakran mutációként említenek, a szervezet összes sejtjének működését befolyásolhatja és a következő generációk is örökölhetik.



A gének és az orvos

A DNS vizsgálathoz először vér- vagy nyálmintát vesznek és azt küldik el a laboratóriumba. A laboratórium a teszt eredményét általában a vizsgálatot kérő orvosnak küldi meg írott formában. Önnel az orvos közli azt és egyúttal értékeli is az eredményt.

A genetikai mutációkból eredő rendellenességeknek három fő csoportja van:

■ Kromoszóma rendellenességek

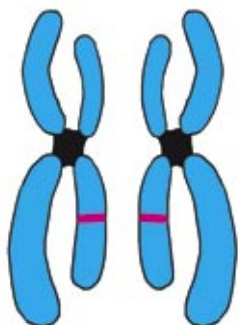
A kromoszóma rendellenesség azt jelenti, hogy az érintett személynek egy vagy több hibás kromoszómája van (pl. ha egy kromoszóma egy darabja áthelyeződik egy másik kromoszómára vagy ha hiányzik egy darab valamelyik kromoszómából), illetve nincs meg mind a 46 kromoszómája. Down szindróma esetén pedig fordítva, egy számfeletti 21-es kromoszóma miatt összesen 47 kromoszómája van az érintett személyeknek.

■ Monogénes rendellenességek

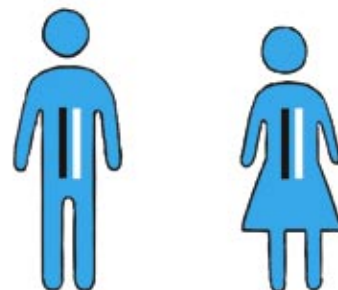
A monogénes rendellenességek egyetlen gén megváltozása következtében alakulnak ki. Általában súlyos kórképpel járnak és ritkán fordulnak elő, de világszerte több millió az ilyen betegek száma. A betegség tünetei attól függenek, hogy a hibás gén miatt milyen működés sérül. Minden ember két kópiát (tudományos elnevezéssel “allél”-t) tartalmaz minden génből. Az egyik allél az apától, a másik az anyától származik.

Vannak olyan monogénes rendellenességek, amelyek kialakulásához elegendő egyetlen allél megváltozása. Ilyen például a Huntington betegség, amelynél az izomműködés szabályozása és a kognitív (megismerő) funkciók károsodnak.

Más monogénes betegségek csak akkor jelennek meg, ha mindkét allél hibás. Azokban a személyekben, akiknél az allélpárnak csak az egyik tagja sérült, nem alakul ki a betegség, de hordozzák a mutációt. Ebbe a csoportba tartozik a cisztás fibrózis, egy olyan krónikus betegség, amelyben a tüdő és az emésztőrendszer érintett. Akinek csak egy hibás allélja van, nem lesz beteg, de hordozója a mutációnak. Ők az (egészséges) hordozók. A hordozók szinte soha nem mutatják a betegség tüneteit, de ha két hordozónak gyermeke születik, 25% az esély arra, hogy a gyermek mindkét szülőtől a hibás gént örökli és beteg lesz.



Kromoszómák ugyanazon gén két alléljával



■ Komplex genetikai rendellenességek

A komplex genetikai rendellenességek több génváltozat, környezeti tényezők és az életmód együttes hatására alakulnak ki. Olyan gyakori betegségek tartoznak ebbe a csoportba, mint a cukorbetegség, a legtöbb rákfajta, az asztma és egyes szívbetegségek. A monogénes betegségektől eltérően, számos gén és egyéb tényező vesz részt együttesen a kialakulásukban.

Bár a genetikai kutatások az érdeklődés középpontjában állnak, a gyakori, komplex betegségek genetikai háttere még mindig elég kevésbé ismert. A komplex genetikai betegségekre kifejlesztett vizsgálatok pontatlanok és valójában nem megbízhatók a betegség későbbi kialakulásának előre jelzése szempontjából.



A genetikai vizsgálatok típusai

>Diagnosztikai vizsgálatok

A diagnosztikai genetikai vizsgálatok célja a genetikai háttér tisztázása olyan személyekben, akiknél a betegség tünetei már megjelentek. Ezen vizsgálatok eredményének a betegség kezelése, a beteg gondozása szempontjából lehet jelentősége. Azoknál a betegeknél pedig, akiknek a klinikai vizsgálatok alapján felállított diagnózisa bizonytalan, a genetikai vizsgálat eredménye megadhatja a helyes választ, ezzel végre biztos információhoz juttatva őket.

>Prediktív genetikai tesztek

A tüneteket még nem mutató személyek vizsgálata. Olyan genetikai változatok kimutatását célozzák, amelyek jelenléte az élet későbbi szakaszában egy adott betegség kialakulásának kockázatával jár. A különböző tesztek által megállapított kockázat igencsak eltérhet egymástól. Nagyon ritka esetekben a genetikai teszt eredménye alapján szinte biztosan előre látható a betegség későbbi kialakulása (pl. a Huntington betegség vizsgálata). A legtöbb esetben a teszt eredménye csak a genetikai kockázat meglétét jelzi, de azt, hogy a betegség az élet során kialakul-e, külső tényezők nagyon erősen befolyásolják. Ezek a tesztek csak a betegségre való hajlamot mutatják ki.

>Hordozósági vizsgálatok

A hordozósági vizsgálatok célja azon személyek azonosítása, akik egy bizonyos betegség (pl. cisztás fibrózis) kialakulásáért felelős gén hibás allélját "hordozzák". A hordozók általában tünetmentesek, de annak a kockázata, hogy gyermekeikben a betegség kialakul, nagyobb, mint a nem hordozók esetében.

>Farmakogenomikai vizsgálatok

A farmakogenomikai vizsgálatokkal a speciális orvosi kezelések iránti fogékonyság határozható meg. Például van akinél magasabb dózusra van szükség, míg másokra kifejezetten káros hatással vannak bizonyos gyógykezelések.

Milyen előnyei lehetnek egy genetikai vizsgálatnak?

- Biztos információt szolgáltat az Ön vagy gyermeke rendellenességével kapcsolatban. Sok embernek nagyon fontos, hogy véget érjen a betegségével kapcsolatos bizonytalanság.

- A genetikai háttér meghatározása lehetővé teszi a betegség kezelését (amennyiben kezelhető) vagy a megfelelő lépések megtételét annak érdekében, hogy a betegség tüneteinek kialakulását megelőzzük (ha megelőzhető).

- Hasznos információkat adhat a jövőbeli tervezett terhességekkel kapcsolatban.

- Mivel a genetikai rendellenességek legtöbbször örökletesek, a betegek családtagjai számára is fontos lehet a genetikai háttér tisztázása.

A genetikai vizsgálatok korlátai és a lehetséges kockázatok

- Genetikai vizsgálatot végeztetni, várakozni az eredményre és kézhez kapni azt, mindez olyan érzelmek sokaságát szabadítja fel bennünk, mint a stressz, az aggodalom, a megkönnyebbülés vagy éppen a bűntudat. Alaposan át kell gondolni mind a jó, mind a rossz hírnek Önre és a családtagjaira vonatkozó lehetséges következményeit.

- Ugyan a diagnózist igazolhatja a genetikai teszt, de megfelelő beavatkozás vagy kezelési mód nem minden betegség esetében létezik.

- Nem minden esetben lehet igazolni a betegség genetikai eredetét. Ennek különböző okai lehetnek: még nem elérhető a genetikai teszt vagy még nem ismertek a betegség genetikai alapjai, ezért nem is létezik kifejlesztett genetikai teszt az adott rendellenességre.

- Vannak olyan esetek, amikor a betegséget okozó genetikai eltérés azonosítható, mégsem lehet egyértelműen megmondani, hogy a vizsgált személy mennyire súlyosan lesz érintett.

- Az Ön genetikai vizsgálatának eredménye a vérrokonokra vonatkozó genetikai információkat is kideríthet, például, hogy hordozzák-e a betegség kialakulásának genetikai kockázatát. Biztos, hogy a családtagok ezt tudni szeretnék?

- A genetikai teszt felfedhet olyan családi titkokat, mint az apaság és az örökbefogadás kérdése.

■■■ Ön dönti el, hogy szeretne-e genetikai tesztet

A döntést nem mindig egyszerű meghozni, egyéni választás eredménye. Mindenki szabadon dönthet arról is, hogy vállalja-e a genetikai vizsgálatot, vagy sem, de arról is, hogy a teszt eredményét meg szeretné-e tudni. Ezért nagyon fontos, hogy a vizsgálattal kapcsolatban érthető és mindenre kiterjedő információt kapjon, hogy minden kérdésére megkapja a választ ahhoz, hogy kételkedés nélkül, határozott döntést tudjon hozni.



Gyermekek genetikai vizsgálata

Kiskorúak genetikai vizsgálata óvatosságot kíván. Gyermekek és serdülők esetében általában csak akkor végeznek genetikai vizsgálatot, ha a vizsgálat eredményének sürgős preventív vagy terápiás következményei vannak. Amennyiben a vizsgálat elvégzése nem sürgős (pl. ha olyan rendellenesség kimutatását célozza, amely csak felnőttkorban jelentkezik és nincs olyan terápia, amit a tünetek megjelenése előtt el kellene kezdeni), el kell halasztani addig, amíg a kiskorú személy elég érett nem lesz a személyes döntés meghozatalára.

Néhány kérdés, amely befolyásolhatja a döntést:

■ A rendellenességről:

- Mit tudunk róla?

- Mindenkinél egyformán súlyos?
- Mit jelent együttléni ezzel a rendellenességgel?
- Miért vagyok én vagy gyermekem beteg?
- Előfordulhat, hogy családtagjaimnak is van kockázatuk a betegségre?
- Van gyógyítási lehetőség?
- Amennyiben igen, számomra hozzáférhető?
- Hol találhatok még több információt erről a rendellenességről?

■ vizsgálatról:

- Van-e kockázata a teszt elvégzésének? Ha igen, mi az?
- Mit tudok meg a teszt eredményéből?
- Mennyire pontos a teszt?
- Szükség lehet a családtagok vizsgálatára?
- Mennyi idő alatt készül el a vizsgálat eredménye?
- Kitől tudom majd meg a teszt eredményét?
- Ki jogosult hozzáférni még a teszt eredményéhez?

A genetikai teszt eredménye szigorúan személyes adat, csak az érintett személyre vonatkozik, ezért bizalmasan kezelendő. Mindenképpen javasolt, hogy a genetikai teszt eredményével keressenek fel egy genetikai tanácsadót, hogy biztosak legyenek benne, hogy jól értelmezték az eredményt és a lehetséges következményeket.

■ Egyéb lényeges kérdések:

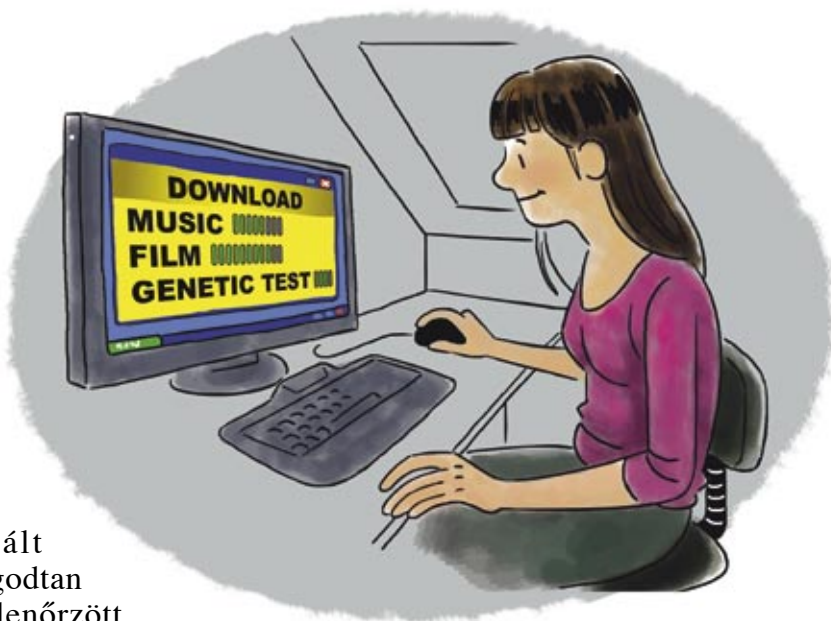
- Lehetnek következményei a teszt eredményének a családtagjaimra vonatkozóan?
- Ha igen, először én beszéljem meg velük azt?
- Milyen érzelmi hatást válthat ki a teszt eredménye belőlem és a családtagjaimból?
- Kinek mondjam el a teszt eredményét?
- Kapok írott formában információt arról, hogy mit beszélünk meg?
- Szükség esetén ki tud nekem segíteni abban, hogy elmagyarázzam az eredményt a gyermekemnek és/vagy rokonaimnak?
- Előfordulhat, hogy valaki más is megtudja a vizsgálat eredményét? Ha igen, ki?
- Létezik olyan támogató szervezet vagy betegegyesület, amivel felvehetem a kapcsolatot?
- Milyen más egészségügyi szakemberekkel érdemes még felvennem a kapcsolatot?

■■■ Közvetlenül a fogyasztóknak nyújtott genetikai tesztek

Az utóbbi években ugrásszerűen megnőtt azoknak a genetikai teszteknek a száma, amelyeket az egészségügyi rendszertől független cégek interneten keresztül kínálnak és/vagy árulnak.

Miféle cégek ezek?

Sok olyan cég van, amelyik úgy árulja az interneten ezeket a tesztvizsgálatokat, mint egy könyvet vagy CD-t. A legtöbb, genetikai tesztet hirdető és kínáló cég gyakran szakmai egészségügyi háttér nélkül teszi ezt.



Milyen vizsgálatok ezek?

Néhány ily módon kínált teszt az orvos által is nyugodtan ajánlható, megfelelően ellenőrzött teszt, de sokkal több közöttük az olyan vizsgálat, amelyek hitelességét még nem igazolták, vagy nem bizonyultak eléggé megbízhatónak ahhoz, hogy használatba kerüljenek. A legtöbb cég olyan genetikai teszteket kínál, amelyekről azt feltételezik, hogy gyakori komplex genetikai rendellenességek (lásd korábban) kialakulásának kockázatát képesek megbecsülni.

Amit az interneten árult genetikai vizsgálatokról tudni kell

- Sok ilyen módon árult genetikai teszt megbízhatósága nem ellenőrzött, vagyis minősége és hasznossága nem bizonyított. A legtöbb teszt eredménye nem alkalmas arra, hogy Önnél egy bizonyos betegség kialakulását, illetve annak súlyosságát előre jelezze. Mint már korábban hangsúlyoztuk, az összetevők sokasága miatt a gének csak részben határozzák meg a betegségek kialakulását. Egyéb tényezők, mint például korábbi betegségek, az életmód és a környezetből érkező hatások, szintén fontos szerepet játszanak.
- Genetikai tesztet rendelni nem egyenértékű azzal, mintha könyvet rendelnénk. Elsőként mindig azt kell végiggondolni, hogy a teszt eredménye milyen következményekkel járhat Önre és rokonaira nézve.
- A gyerekek genetikai vizsgálata mindig nagy körültekintést igényel (lásd a “Gyerekek genetikai vizsgálata” bekezdést). Határozottan ellenezzük gyermekek ily módon történő genetikai vizsgálatát.
- Sok cég orvosi felügyelet nélkül működik és nélkülözi a közvetlen orvos-beteg kapcsolatot is. Konzultáljon orvosával, hogy az ajánlott genetikai teszt által kínált információ hasznos-e az Ön egészsége szempontjából. Vásárlás előtt bizonyosodjon meg arról, hogy érti a vizsgálat által biztosított előnyöket és a teszt korlátait.
- Kérdezze meg, hogy mi történik a mintával a vizsgálat után, hogyan biztosítják a minta és az információk hozzáférhetetlenségét. Kérdezze meg,

hogyan az Önnel kapcsolatos információkat megosztják-e egyéb cégekkel vagy kutatással foglalkozó szervezetekkel.

- Amennyiben ilyen módon végeztetett genetikai vizsgálatot, konzultáljon orvosával, mielőtt az egészségi állapotát befolyásoló döntést hozna.



Genetikai vizsgálatokkal kapcsolatos további információk:

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

Az EuroGentest tájékoztató kiadványok sorát készítette el a betegek és családok számára, amelyek általános információkat tartalmaznak a genetikáról és a genetikai tesztekéről.

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

Az Orphanet a ritka betegségek, azok gyógyszerei, a szakértői központok, a diagnosztikai tesztek, a betegszervezetek stb. adatbázisait tartalmazza.

Miről szól ez a kiadvány?

Ennek a tájékoztatónak az a célja, hogy objektív, általános információt szolgáltatson a genetikai tesztekkel kapcsolatban, beleértve jellemzőiket és az eredményükből adódó lehetséges következményeket. Bemutatja az elérhető tesztek típusait, orvosi célú alkalmazásukat és a tesztek eredményéből származó információk jelentőségét és korlátait.

© Európa Tanács, 2012
www.coe.int/bioethics

Ezt a tájékoztatót az Európa Tanács készítette Prof. Pascal Borry segítségével, D' Heidi Howard, Prof. Martina C. Cornel és a European Society of Human Genetics Professional and Public Policy Committee tagjainak kiegészítésével. A munkát az EuroGentest, az EU-FP7 program (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) valamint a European Society of Human Genetics támogatta.

Design és szerkesztőség: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Illusztrációk: Louis de la Taille. Fordította: Dr. Németh Krisztina (Semmelweis Egyetem II.sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest).