

Laboratoriniai genetiniai tyrimai sveikatos būklei vertinti

KOKIAIS ATVEJAIS SKIRIAMI LABORATORINIAI GENETINIAI TYRIMAI?

PROFESIONALUS GENETINIS KONSULTAVIMAS

KO IEŠKOMA LABORATORINIŲ GENETINIŲ TYRIMŲ?

JŪSŲ SPRENDIMAS



Laboratoriniai genetiniai tyrimai sveikatos būklei vertinti

Mes visi paveldime unikalų genų derinį iš savo tėvų. Ši savita struktūra kartu su įvairiais aplinkos poveikiais per visą gyvenimą ir paaiškina vieno žmogaus skirtumus nuo kito pagal išvaizdą, jautrumą tam tikriems gydymo būdams, polinkį sirgti tam tikromis ligomis ir t. t.



Mokslo pažanga leidžia mums tyrinėti žmogaus genomą ir iš jo rinkti informaciją. Bet kuris laboratorinis tyrimas siekiant gauti specifinės informacijos apie genetinę asmens būklę yra genetinis tyrimas.

Svarbu prisiminti, kad jūsų genai tik iš dalies didina riziką pasireikšti didžiajai daugumai ligų. Tokie veiksniai, kaip jūsų ligos istorija, jūsų gyvensena ir gyvenamoji aplinka taip pat yra svarbūs.

Šio informacinio leidinio tikslas yra suteikti bendros informacijos apie genetiką ir jos įtaką mūsų sveikatai taip pat patarti dėl genetinio ištyrimo prieinamumo.

■ ■ ■ Kokiais atvejais skiriami genetiniai tyrimai?

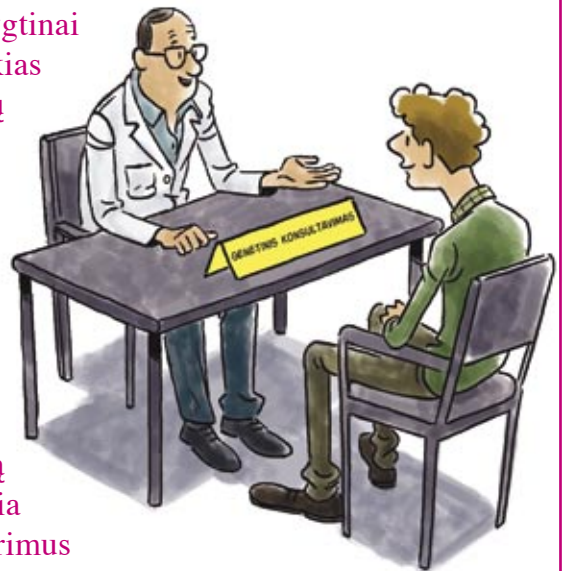
Laboratorinis genetinis tyrimas, atliekamas sveikatos priežiūros įstaigoje, gali suteikti asmens sveikatai svarbios informacijos. Šis tyrimas atliekamas dėl įvairių priežasčių. Jeigu jūsų šeimos gydytojas mano, kad galbūt sergate liga, turinčia genetinį komponentą, jis gali siūsti jus konsultuoti kvalifikuotam gydytojui*, kuris specializuojasi tirti, diagnozuoti ir gydyti asmenis, galinčius sirgti ar sergančius genetinė liga (*Lietuvoje – gydytojas genetikas). Atidžiai išnagrinėjus ligos priežastis, jūsų paties ar šeimos įpročius bei ligos simptomus ir įtarus paveldimą ligą, bus pasiūlytas, jei yra prieinamas, genetinis ištyrimas, kuris leis nustatyti konkrečią diagnozę.



Profesionalaus genetinio konsultavimo būtinumas

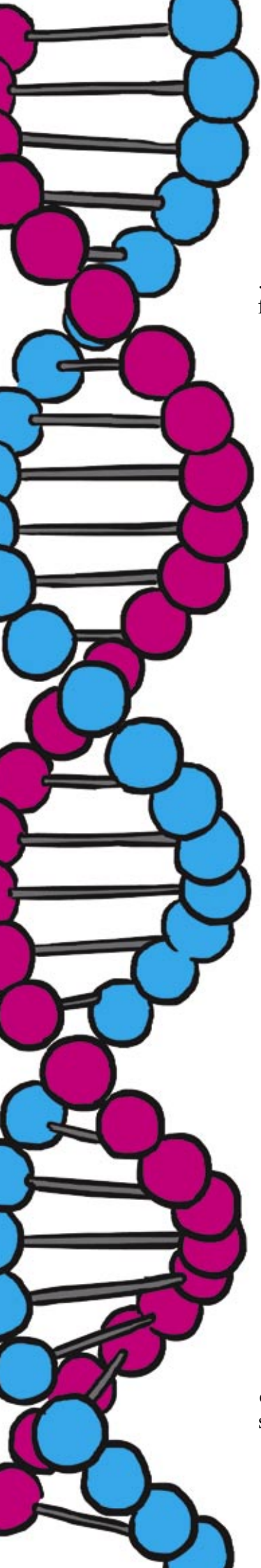
Kadangi genetinis tyrimas gali labai paveikti žmones, kuriems numatoma atlikti tokius tyrimus, primygtinai patariama kreiptis genetinės konsultacijos. Tokias paslaugas teikia specialistai, turintys specialų genetinį išsilavinimą* (*Lietuvoje – gydytojai genetikai ir medicinos genetikai). Jos apima objektyvią informaciją, kuri padės jums, o prireikus ir jūsų šeimai priimti tinkamą sprendimą. Genetinės konsultacijos metu bus atsižvelgta į jūsų situaciją bei poreikius ir pateikta informacija apie visas prieinamas galimybes, nemėginant paveikti jūsų apsisprendimo.

Genetinė konsultacija gali apimti ir profesionalią psichologinę pagalbą* (*Vilniuje tokią pagalbą teikia Medicininės genetikos centras) prieš genetinius tyrimus ir, jei jau apsispręsite juos atlikti, po ištyrimo, siekiant padėti susidoroti (susigyventi) su nepalankiais genetinio tyrimo rezultatais. Ši parama gali būti suteikta ir šeimos nariams supažindinant su tyrimo rezultatais bei juos paaiškinant. Taigi genetinė konsultacija palaiko asmenis prieš genetinį tyrimą, jį atliekant ir po jo.



Dažniausios genetinio ištyrimo skyrimo priežastys:

- Jūs ar jūsų vaikas turi paveldimosios ligos simptomų ir norite žinoti ligos diagnozę arba biologines ligos priežastis.
- Liga perduodama šeimoje per kartas ir jūs norite išsiaiškinti, ar yra rizika, kad liga ilginiui pasireikš ir jums.
- Paveldimoji liga perduodama jūsų šeimoje per kartas arba jūs priklausote asmenų grupei ar populiacijai, kurioje yra padidėjusi tam tikros genetinės ligos rizika, ir norite sužinoti, ar galite perduoti šią ligą savo vaikams.
- Jūs ar jūsų sutuoktinė turėjo keletą nėštumų, kurie nesibaigė normaliu gimdymu.



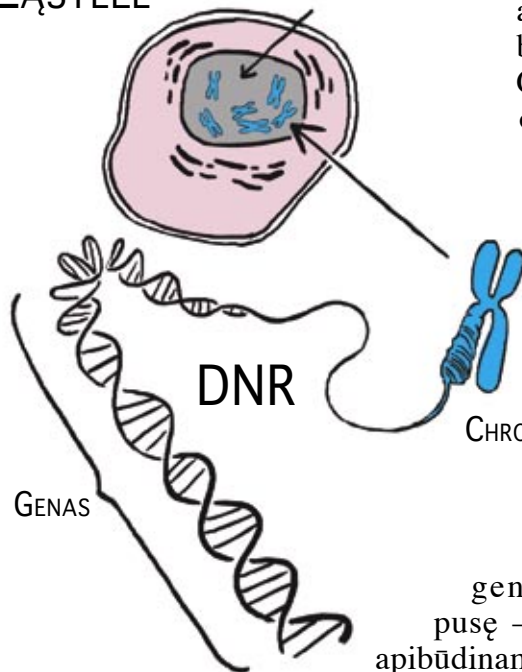
■ ■ ■ Šiek tiek biologijos...

Kiekvieno žmogaus kūnas yra sudarytas iš keleto trilijonų (10¹²) ląstelių, kurios yra visų gyvųjų būtybių pamatas. Ląstelės sukuria kūno sandarą. Jos paverčia maisto medžiagas energija ir vykdo įvairias specializuotas funkcijas. To paties tipo ląstelės formuoja audinius, o šie savo ruožtu – organus. Esama per 200 skirtingų tipų ląstelių, sudarančių raumenis, nervus, plaučius, širdį, lyties organus, kraują ir kt.

Dauguma ląstelių turi branduolį, kuriame yra sukaupta visa informacija, reikalinga mūsų organizmo raidai ir tinkamai veiklai. Informacijos elementai yra „įrašyti“ biologinėje atramoje, vadinamoje DNR (deoksiribonukleorūgštis). Jei DNR

LĄSTELĖ

BRANDUOLYS



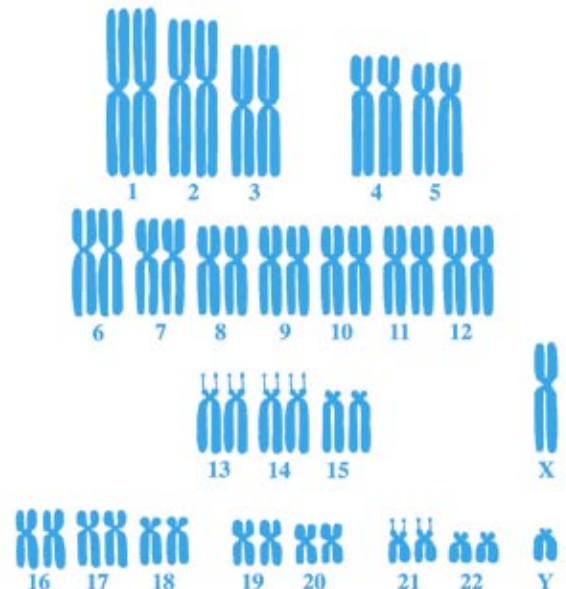
įsivaizduotume kaip ilgą sakinį, aprašantį visą organizmą, tai genai būtų atskiri to sakinio žodžiai. Genas dalyvauja vienoje ar daugiau organizmo funkcijų. Jeigu jis yra pažeistas ar nevisavertis, tai negali tinkamai atlikti savo funkcijos. Genų visuma su kitomis negeninėmis DNR sekomis sudaro genomą.

Taigi ląstelės branduolys turi savyje genomą, kuris ir yra asmens „genetinė prigimtis“.

Kiekvienas vaikas pusę savo genomo genų gauna iš motinos, pusę – iš tėvo, dėl to genomai dažnai apibūdinamas kaip „paveldėjimo atrama“.

O kaip chromosomos?

Chromosomos, daugiausia sudarytos iš DNR, yra matomos tik ląstelei dalijantis. Žmonės turi 46 chromosomas, tiksliau kalbant, 23 jų poras, nes chromosomos sudaro poras: viena pora yra lytinių chromosomų – vadinamų X ir X moterims bei X ir Y vyrams – ir 22 poros nelytinių chromosomų, kurios žymimos skaičiais nuo 1 iki 22.



■ ■ ■ Ko ieškoma genetiniu tyrimu?

Genetinis tyrimas yra dalies jūsų DNR analizė. Genetinis tyrimas gali padėti nustatyti, ar yra pakitęs tam tikras genas ar chromosoma. Šis pakitimas, kuris dažnai vadinamas mutacija, gali paveikti visas organizmo ląsteles ir būti perduotas ateities kartoms.



Tavo genai ir tavo gydytojas

Norint atlikti DNR tyrimą, pirmiausia reikia paimti kraujo ar seilių ėminį ir jį pateikti laboratorijai, kad ištirtų. Paprastai laboratorija tyrimų rezultatus rašytine forma pateikia gydytojui, kuris paskyrė tyrimą ir aptars tyrimo rezultatus su jumis.

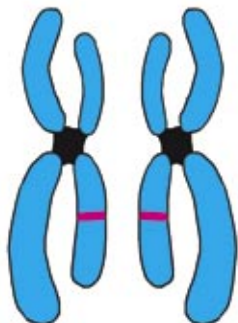
Pagrindiniai ligų, atsiradusių dėl genetinių mutacijų, tipai yra trys:

■ Chromosominės ligos

Chromosomų anomalijos atsiranda dėl to, kad asmuo turi vieną ar daugiau pakitusių chromosomų (t. y. chromosomų dalys yra susikeitusios ar trūksta kai kurių fragmentų arba turi ne 46 chromosomas. Tokia anomalija yra būdinga Dauno sindromui: šia liga sergantis žmogus turi papildomą 21-ąją chromosomą ir jo bendras chromosomų skaičius yra 47.

■ Monogeninės ligos

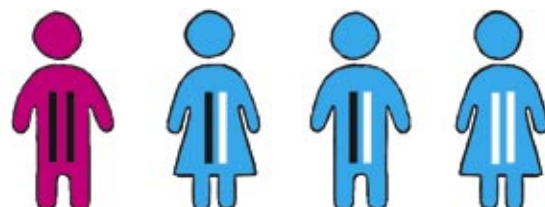
Monogeninės ligos atsiranda dėl vieno atskiro geno pakitimų. Monogeninės ligos paprastai yra sunkios ir retos. Vis dėlto pasaulyje nuo jų kenčia milijonai žmonių. Ligos prigimtis priklauso nuo mutavusio geno atliekamos funkcijos. Kiekvienas žmogus turi vieno geno dvi kopijas, kurių mokslinis terminas yra „alelis“. Vieną alelį vaikas gauna iš tėvo, kitą – iš motinos.



Chromosomos, turinčios du to paties geno alelius

Kai kurių monogeninių ligų atveju yra pakitęs tik vienas alelis. Taip yra sergant Huntingtono liga, kuri sutrikdo raumenų koordinaciją ir pažintines funkcijas.

Kitos monogeninės ligos pasireiškia tik kai yra pakitę du aleliai. Asmuo, turintis vieną pakitusį alelį, neserga konkrečia liga, tik yra mutacijos nešiotojas. Tai būdinga cistinei fibrozei – lėtinei ligai, kuri pažeidžia plaučius ir virškinamąjį traktą. Kai pakitęs tik vienas alelis, asmenys neserga, bet yra mutacijos nešiotojai. Jie yra žinomi kaip (sveikieji) nešiotojai. Jiems retai kada pasireiškia ligos simptomai, tačiau dviejų nešiotojų palikuonis turi 25 proc. rizikos tikimybę paveldėti abi mutavusio geno kopijas ir todėl sirgti.



- **Daugiaveiksniš (kompleksinė) genetinė liga**

Daugiaveiksniš, arba kompleksinė, liga yra kelių pakitusių genų, aplinkos veiksnių ir gyvenimo būdo tarpusavio sąveikos rezultatas. Kompleksinė genetinė liga – tai tokia labai paplitusi liga kaip cukrinis diabetas, daugelis vėžio formų, bronchinė astma ar širdies liga. Ne taip kaip monogeninėms ligoms, šio tipo ligoms atsirasti ir vystytis reikia daugelio genų pokyčių.

Nors genetiniams tyrimams dėmesio skiriama daug, šių ligų genetinis pagrindas vis dar menkai suprastas, o diagnostiniai kompleksinių ligų genetiniai tyrimai gali būti klaidinantys arba yra nereikšmingi numatant galimą ligos vystymąsi.



Genetinių tyrimų tipai

> Diagnostiniai genetiniai tyrimai

Diagnostinių genetinių tyrimų tikslas yra nustatyti genetinę ligą, kurios simptomai asmeniui jau yra pasireiškę. Šių tyrimų rezultatai gali būti pagalbūs pasirenkant gydymo taktiką ar sveikatos problemų sprendimo būdus. Jie taip pat gali padėti įveikti diagnostinį neapibrėžtumą – asmuo galiausiai sužinos, kokia liga serga.

> Prognoziniai genetiniai tyrimai

Prognoziniai (ikisimptominiai) genetiniai tyrimai yra atliekami asmenims, kurie galbūt yra paveldėję ligą, bet jiems dar nėra jos simptomų. Tyrimų tikslas – nustatyti genetinius pokyčius, numatančius ligos pasireiškimo riziką vėlesniame amžiuje. Ši tikimybė gali įvairuoti reikšmingai – nelygu, koks tyrimas. Tik retais atvejais tyrimu galima nustatyti didelę tikimybę ligai pasireikšti vyresniame amžiuje (pvz., toks yra genetinis tyrimas dėl Hantingtono ligos). Tačiau dažniausiai tyrimas tik parodo riziką susirgti tam tikra liga vėliau, bet negali būti absoliučiai tikslus, nes, be genų, reikšmingi ir aplinkos veiksniai. Tokie prognoziniai tyrimai yra apibrėžiami kaip polinkio sirgti tam tikra liga genetiniai tyrimai.

> Nešiotojų nustatymas

Ligos nešiotojų tyrimas atliekamas siekiant nustatyti asmenis, kurie „nešioja“ mutavusį geną, susijusį su konkrečia liga (pvz., cistine fibroze). Ligos geno nešiotojai paprastai yra sveiki. Tačiau esama rizikos, kad tam tikra dalis jų vaikų sirgs.

> Farmakogenominė patikra

Farmakogenominiai tyrimai yra atliekami siekiant nustatyti asmenų jautrumą specifiniam gydymui. Pavyzdžiui, vieniems asmenims gydyti gali prireikti didesnės vaisto dozės, o kitiems – pasireikšti atvirkštinė reakcija į tam tikrą vaistą.

Galima genetinių tyrimų nauda

- Kai kuriais specifiniais atvejais genetinis tyrimas gali išsklaidyti abejones dėl jūsų paties ar jūsų vaiko ligos. Kai kuriems žmonėms pašalinti netikrumą yra labai svarbu.
- Genetinis tyrimas gali padėti diagnozuoti genetinę ligą ir taikyti gydymą (kai galima) ar profilaktikos priemones (kai įmanoma).
- Genetinio tyrimo rezultatai gali suteikti naudingos informacijos apie būsimus nėštumus.

- Kadangi genetinės ligos yra paveldimos, tai informacija apie jūsų genetinę būklę gali būti naudinga kitiems šeimos nariams.

Genetinės patikros ribotumai ir galimi pavojai

- Medžiagos genetiniam tyrimui paėmimas, tyrimo rezultatų laukimas ir vėlesnis rezultatų sužinojimas gali sukelti jausmų sumaištį – stresą, nerimą, palengvėjimą ar kaltę. Todėl svarbu turėti omenyje galimas pasekmes jums ir jūsų šeimai nepriklausomai nuo to, žinios bus geros ar blogos.

- Net jei diagnozė bus patvirtinta genetiniais tyrimais, medicininė intervencija ar gydymas ne visuomet yra galimi.

- Dėl įvairių priežasčių ne visuomet įmanoma užtikrinti genetinį tam tikros ligos paaiškinimą: genetinis testas gali būti neprieinamas ar galbūt apskritai nesukurtas, nes genetinė ligos priežastis dar nenustatyta.

- Nors kai kurių ligų genetinis kaip priežastinis pagrindas jau nustatytas, tačiau dar neįmanoma pasakyti, kaip sunkiai asmuo sirgs ta liga.

- Jūsų genetinio tyrimo rezultatai gali atskleisti jūsų biologinės šeimos kitų narių genetinę informaciją – tų, su kuriais dalijatės kai kuria genetinė informacija, ypač susijusia su genetinė rizika sirgti tam tikra liga. Ar kiti šeimos nariai norės sužinoti šią informaciją?

- Tyrimo rezultatai kartais gali atskleisti šeimos paslaptis, iš jų ir apie asmens biologinius tėvus ar įvaikinimą.

■■■ Jūsų sprendimas atlikti genetinį tyrimą

Priimti šį sprendimą kartais nelengva. Apsisprendimas yra asmeninis. Kiekvienas žmogus gali laisvai rinktis: atlikti genetinį tyrimą ar ne, būti informuotam apie tyrimo rezultatus ar ne. Todėl labai svarbu prieš apsisprendžiant gauti labai aiškia ir visą informaciją bei turėti galimybę užduoti visus rūpimus klausimus, kurie padėtų išsklaidyti abejones prieš priimant sprendimą.



Vaikų genetiniai tyrimai

Nepilnamečių genetiniai tyrimai visuomet buvo skiriami atsargiai. Paprastai vaikai ir paaugliai gali būti genetiškai tiriami tik tuomet, kai nuo tyrimo rezultato priklauso prevencinės ar gydomosios priemonės. Jei tyrimas nėra skubus (pvz., liga pasireiškia tik suaugusiems asmenims ir gydymas negali būti pradėtas anksčiau to laiko), tai paprastai jis atidedamas iki to laiko, kol asmuo galės pats duoti rašytinį sutikimą.

Prieš apsispręsdami atlikti genetinį tyrimą turėtumėte užduoti įvairių klausimų:

■ Apie ligą:

- Ką mes žinome apie ligą?
- Ar visi šią ligą turintys žmonės serga vienodai?
- Kaip gyvenčiau sirgdamas šia liga?

- Kodėl šia liga sergu aš ar mano vaikai?
 - Ar yra rizika kitiems šeimos nariams susirgti šia liga?
 - Ar galima šią ligą gydyti?
 - Jei taip, ar gydymas man yra prieinamas?
 - Kur galiu rasti daugiau informacijos apie šią ligą?
- Apie genetinį tyrimą:
 - Ar yra mėginio ėmimo rizika? Jei taip, tai kokia?
 - Ką tyrimo rezultatai man pasakys?
 - Koks tyrimo rezultatų tikslumas?
 - Ar turi būti tiriami kiti šeimos nariai?
 - Kaip ilgai teks laukti tyrimo rezultatų?
 - Kas pateiks man tyrimo rezultatus?
 - Kas turės prieigą prie mano tyrimo rezultatų?

Genetinio tyrimo rezultatai yra subtilūs asmeniniai duomenys apie jūsų „biologinį gyvenimą“. Todėl jie turi būti vertinami kaip konfidencialūs.

Negana to, asmenims, kurie apsisprendžia atlikti genetinį tyrimą, primygtinai patariama reikalauti pagalbos (genetinio konsultavimo), kad būtų tinkamai suvokta to tyrimo prasmė ir išvados.

- Kiti tiesiogiai susiję klausimai:
 - Ar tyrimo rezultatai turės pasekmių kitiems mano šeimos nariams?
 - Jei taip, ar man reikėtų iš pradžių aptarti tyrimą su jais?
 - Koks galėtų būti rezultatų emocinis poveikis man ir mano šeimai?
 - Kam aš turėčiau pasakyti apie tyrimo rezultatus?
 - Ar gausiu rašytinę informaciją apie tai, ką mes aptarėme?
 - Kas gali padėti paaiškinti tyrimo rezultatus mano vaikui ir (ar) giminėms, jei to pageidaučiau?
 - Ar šių rezultatų perdavimas kitiems asmenims yra privalomas? Jei taip, tai kam?
 - Ar esama paramos tarnybų ar pacientų organizacijų, į kurias galėčiau kreiptis?
 - Kokie yra kiti sveikatos priežiūros specialistai, į kuriuos galiu kreiptis?

■■■ Genetinis tyrimas tiesiai vartotojui

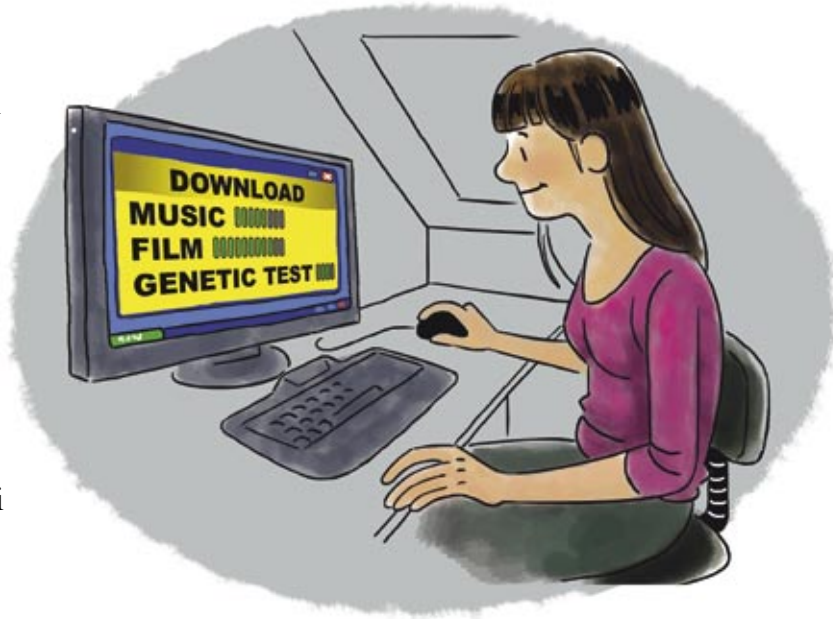
Pastaraisiais metais padaugėjo genetinių tyrimų, kuriuos reklamuoja ir(ar) parduoda internete organizacijos, nesusijusios su oficialia asmens sveikatos priežiūra.

Kokios tai bendrovės?

Iš tikrųjų daugelis bendrovių, kurios parduoda šiuos testus, leidžia juos pirkti internetu, panašiai kaip knygas ar kompaktines plokšteles. Dauguma šių bendrovių, reklamuodamos ir siūlydamos genetinius tyrimus, dažniausiai nesitaria su sveikatos priežiūros specialistais.

Dėl ko yra tiriama?

Šių bendrovių parduodami testai apima kai kuriuos patvirtintus laboratorinius tyrimus, kuriuos gali rekomenduoti ir jūsų gydytojas, tačiau siūlomi ir tie laboratoriniai tyrimai, kurie dar nėra aprobuoti atitinkamų sveikatos priežiūros institucijų arba, manoma, yra netinkami siūlyti visuomenei.



Ką turite žinoti apie laboratorinius tyrimus, parduodamus tiesiai vartotojui:

- Manoma, kad daugelis laboratorinių genetinių tyrimų, parduodamų tiesiai vartotojui, nėra tinkami naudoti sveikatos priežiūros sistemoje. Tai nereiškia, kad šio tyrimo kokybė ir naudingumas nebuvo įrodyti. Dauguma šių laboratorinių tyrimų rezultatų neleidžia pasakyti, ar jūs susirgsite tam tikra liga ir kokio sunkumo ji bus. Kaip jau buvo pabrėžta, didžioji dauguma ligų yra tik iš dalies nulemtos jūsų genų. Svarbūs ir kiti veiksniai: jūsų ligos istorija, gyvenimo būdas ir aplinka.
- Užsakyti laboratorinį genetinį tyrimą yra ne tas pat, kas užsakyti knygą. Taip pat visuomet svarbu pirmiausia apgalvoti galimas pasekmes jums ir jūsų šeimos nariams, jeigu jums bus pateikti tyrimų rezultatai.
- Laboratoriniai genetiniai tyrimai vaikams visuomet turi būti numatomi labai atsargiai (žiūrėkite skyrelį apie vaikų laboratorinius genetinius tyrimus). Primygtinai rekomenduojama neatlikti jokių genetinių tyrimų vaikams už esamos sveikatos priežiūros sistemos ribų.
- Daugelis tokių bendrovių vykdo savo veiklą be medicinos specialistų priežiūros ir be tiesioginės paciento ir gydytojo sąveikos. Pasikalbėkite su savo gydytoju, ar šis laboratorinis tyrimas gali suteikti naudingos informacijos apie jūsų sveikatą. Prieš pirkdami laboratorinį tyrimą įsitikinkite, kad suprantate šio tyrimo privalumus ir trūkumus.
- Paklauskite, kas atsitiks su jūsų tyrimo mėginiu ir kaip bus apsaugotas jūsų mėginio slaptumas ir jo informacija. Paklauskite, ar informacija apie jus bus paskleista kitoms bendrovėms ar mokslinių tyrimų organizacijoms.
- Jeigu užsisakėte tiesiai vartotojui parduodamą laboratorinį genetinį tyrimą, prieš priimdami su sveikata susijusius sprendimus pasitarkite su savo gydytoju.



Daugiau informacijos apie laboratorinius genetinius tyrimus:

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

EuroGentest parengė seriją lapelių, kuriuose pateikiama informacija pacientams ir jų šeimos nariams genetikos ir laboratorinių genetinių tyrimų klausimais.

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

Orphanet'e yra pateikiamos duomenų bazės apie retąsias ligas, našlaitėlius vaistus, ekspertinius centrus, diagnostinius laboratorinius tyrimus, pacientų organizacijas...

Čia yra ir lietuviški puslapiai, kuriuose rasite informacijos apie šios srities veiklą Lietuvoje.

- <http://www./santa.lt/>
- <http://www.genetikosklinika.lt/>
- <http://www.geneticahumana.lt/>

Apie ką šis dokumentas ?

Šio informacinio dokumento tikslas yra pateikti objektyvią informaciją apie laboratorinius genetinius tyrimus, ypač jų prigimtį ir galimas rezultatų prasmes. Dokumente pateikiami skirtingi galimų laboratorinių tyrimų tipai, jų taikymas medicinoje ir jais remiantis gautos informacijos reikšmingumas bei apribojimai.

© Europos Taryba, 2012
www.coe.int/bioethics

Informacinį lapelį parengė Europos Taryba, padedama prof. Pascal Borry, komentarus pateikė D'Heidi Howard, prof. Martina C. Cornel ir kiti Europos žmogaus genetikos draugijos Profesinės ir visuomeninės politikos komiteto nariai. Jo leidybą parėmė EuroGentest, Es-BP7 programa (BP-7-Sveikata-F4-2010-261469) ir Europos žmogaus genetikos draugija.

Maketas ir redagavimas: Alsace Media Science – Scientific communication – Strasbourg. Iliustracijos: Louis de la Taille.