

Testy genetyczne dla celów zdrowotnych

W JAKICH OKOLICZNOŚCIACH STOSUJE SIĘ TESTY GENETYCZNE?

FACHOWA PORADA GENETYCZNA

CO TO JEST TEST GENETYCZNY?

TWOJA DECYZJA



Testy genetyczne dla celów zdrowotnych

Wszyscy odziedziczyliśmy unikalną kombinację genów od naszych rodziców. Ten szczególny układ wraz z różnorodnymi czynnikami środowiskowymi oddziałującymi w ciągu naszego życia jest przyczyną różnic między ludźmi pod względem wyglądu, wrażliwości na różne leki, podatności na choroby itp.



Postęp nauki daje możliwość badania ludzkiego genomu i poznawania zawartych w nim informacji. Wszelkie badania laboratoryjne wykonywane w celu uzyskania wglądu w informację genetyczną jednostki zwane są testami genetycznymi.

Należy pamiętać, że w przypadku zdecydowanej większości chorób, Twoje geny tylko częściowo wpływają na ryzyko zachorowania. Czynniki takie jak przebyte choroby, styl życia i środowisko również odgrywają tutaj istotną rolę.

Celem tej broszury jest przekazanie podstaw wiedzy na temat genetyki i jej wpływu na nasze zdrowie, jak również wyjaśnienie czym są testy genetyczne.

■ ■ ■ W jakich okolicznościach stosuje się testy genetyczne?

Testy genetyczne wykonywane dla celów medycznych mogą dostarczyć informacji istotnych dla zdrowia człowieka. Istnieje wiele przyczyn, dla których wykonuje się medyczne testy genetyczne. Jeżeli Twój lekarz podejrzewa u Ciebie jakąś chorobę genetyczną, może skierować Cię do lekarza specjalisty, zajmującego się badaniem, diagnozowaniem i ewentualnym leczeniem osób, u których jest podejrzewana lub które mają chorobę genetyczną. Oceni on dokładnie tło Twojej choroby, jej wszelkie indywidualne i rodzinne uwarunkowania oraz występujące u Ciebie objawy. Jeżeli będzie podejrzewał u Ciebie jakąś chorobę genetyczną, w miarę możliwości zaproponuje Ci wykonanie odpowiedniego testu genetycznego, jeżeli takowy istnieje. Test ten może pomóc w postawieniu ostatecznej diagnozy.



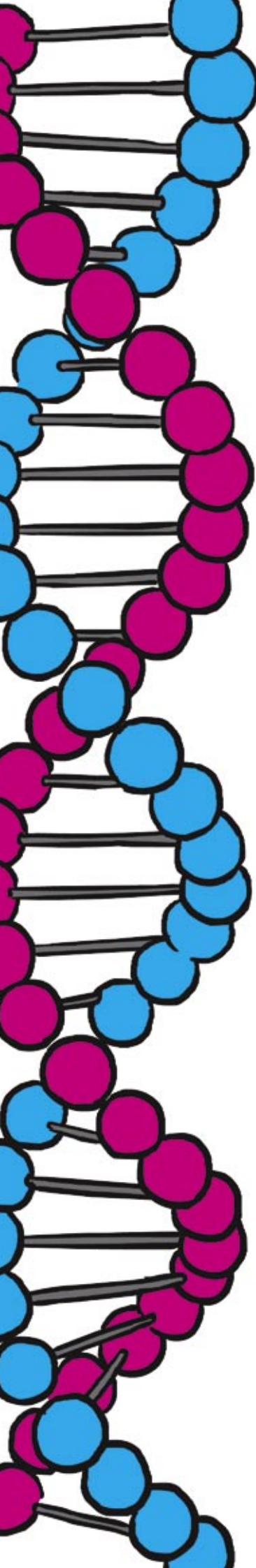
Potrzeba fachowej porady genetycznej

Ze względu na możliwe konsekwencje testów genetycznych, osoby rozważające ich wykonanie powinny skorzystać z porady genetycznej. Udzielana jest ona przez lekarzy specjalistów; poprzez przekazanie obiektywnej informacji porada ma ułatwić Tobie, a w razie potrzeby również Twojej rodzinie, podjęcie stosownej decyzji. Specjalista udzielający porady genetycznej, uwzględniając Twoją sytuację i potrzeby, dostarczy informacji o dostępnych dla Ciebie możliwościach, bez wpływania na Twoją decyzję. W ramach porady genetycznej możesz uzyskać fachowe wsparcie, które pomoże Ci podjąć świadomą decyzję dotyczącą poddania się testowi, zaś już po wykonaniu testu genetycznego umożliwi właściwe zrozumienie jego wyników. Porada i wsparcie może również objąć członków Twojej rodziny. Zatem poradnictwo genetyczne stanowi wsparcie dla osób przed, w trakcie i po wykonaniu testu genetycznego.



Najczęstsze przyczyny skierowania na testy genetyczne

- Ty lub Twoje dziecko macie objawy choroby, a test ma za zadanie ułatwienie postawienia diagnozy lub zidentyfikowanie biologicznej przyczyny tej choroby.
- W Twojej rodzinie występuje choroba genetyczna i chcesz się dowiedzieć o ryzyku wystąpienia jej u Ciebie
- W Twojej rodzinie występuje choroba genetyczna lub należysz do grupy lub populacji o zwiększonym ryzyku danej choroby i chcesz się dowiedzieć, czy Twoje dzieci mogą odziedziczyć po Tobie tę chorobę.
- Macie w swym związku historię poronień.



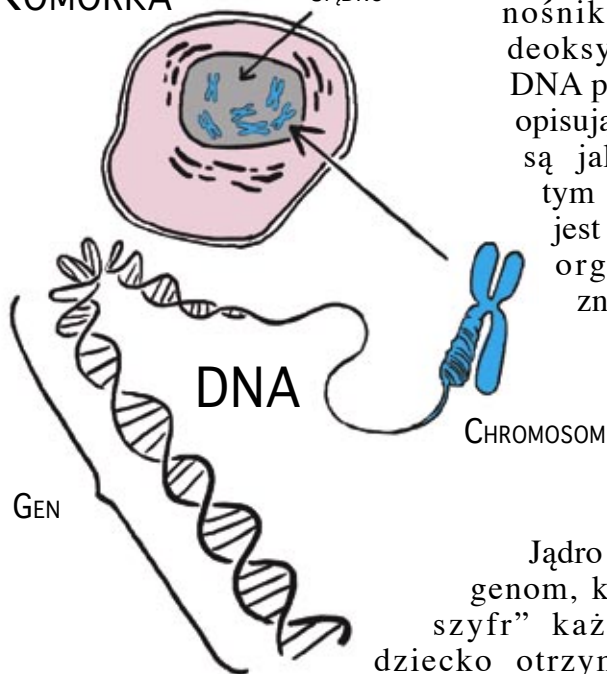
■ ■ ■ Mała powtórka z biologii...

Każdy ludzki organizm składa się z bilionów komórek, podstawowych elementów budulcowych wszystkich istot żywych. Komórki zapewniają organizmom ich strukturę. Przetwarzają składniki odżywcze pożywienia w energię oraz wykonują różne wyspecjalizowane funkcje. Komórki tego samego rodzaju tworzą tkanki, które z kolei budują organy. Ponad 200 różnych typów komórek stanowi budulec mięśni, nerwów, płuc, serca, narządów rozrodczych, krwi, itd.

Większość komórek posiada jądro, w którym przechowywana jest cała informacja dotycząca rozwoju i prawidłowego funkcjonowania organizmu. Cała ta informacja

KOMÓRKA

JĄDRO



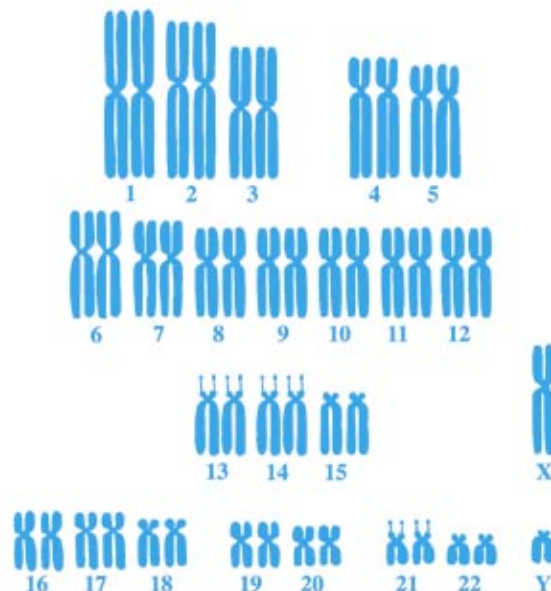
zapisana jest na biologicznym nośniku zwanym DNA (kwas deoksyrybonukleinowy). Jeżeli DNA porównać do długiego zdania opisującego cały organizm, geny są jak poszczególne słowa w tym zdaniu. Gen zaangażowany jest w jedną lub wiele funkcji organizmu. Jeżeli zostanie zniszczony lub uszkodzony nie może spełniać swojej roli.

Zestaw wszystkich genów obecnych w jądrze komórkowym to inaczej genom.

Jądro komórkowe zawiera więc genom, który stanowi „genetyczny szyfr” każdego człowieka. Każde dziecko otrzymuje po połowie swego genomu od każdego z rodziców, stąd genom często zwany jest „nośnikiem dziedziczości”.

A co z chromosomami?

Chromosomy to struktury widoczne wyłącznie w trakcie podziału komórki, zbudowane głównie z DNA. Ludzie mają 46 chromosomów, a dokładniej 23 pary, bo chromosomy w komórkach występują parami: jedna para chromosomów płci – X i X u kobiet, X i Y u mężczyzn- oraz 22 pary pozostałych chromosomów (zwanymi autosomami), które ponumerowane zostały od 1 do 22.



■ ■ ■ Co to jest test genetyczny?

Test genetyczny to analiza części Twojego DNA. Test może pomóc w ustaleniu, czy doszło do zmian w obrębie określonego genu lub chromosomu. Taka zmiana, nazywana mutacją, może być obecna we wszystkich komórkach organizmu i być przekazywana na kolejne pokolenia.



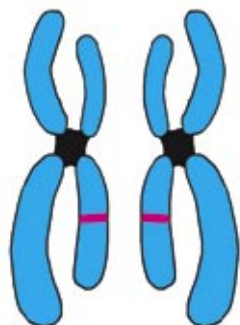
Twoje geny i Twój lekarz

Celem zbadania DNA pobierana jest próbka krwi lub śliny, która dalej przekazywana jest do laboratorium. Wyniki z reguły przesyłane są do lekarza kierującego, który powinien dokładnie Ci je wyjaśnić.

Znamy trzy zasadnicze rodzaje schorzeń, będących skutkiem mutacji genetycznych:

■ Zaburzenia chromosomowe

Anomalie chromosomowe polegają na tym, że osoba ma jeden lub kilka nieprawidłowych chromosomów (np. zawierających fragmenty wymienione z innymi chromosomami lub charakteryzujących się brakiem jakiegoś fragmentu) lub gdy liczba chromosomów w komórce jest różna od 46. Na przykład, u osób z zespołem Downa występuje dodatkowy chromosom pary 21, co w sumie daje 47 chromosomów w komórce.



Chromosomy z dwoma allelami tego samego genu

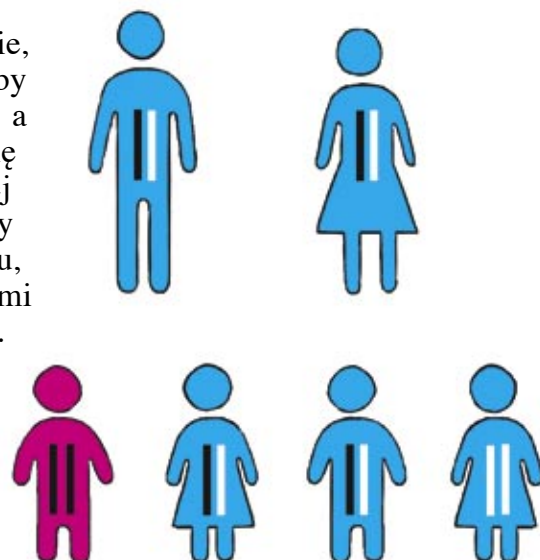
■ Choroby jednogenowe

Choroby jednogenowe są wynikiem zmiany w pojedynczym genie. Większość z nich to poważne, choć rzadko występujące choroby, jednakże w sumie dotyczą miliony ludzi na całym świecie. Natura schorzenia zależy od tego jakie funkcje organizmu zostają zaburzone w wyniku mutacji genu. U ludzi geny występują w dwóch kopiach, zwanymi „allelami”. Jeden allel genu dziedziczony jest po ojcu, drugi po matce.

Niektóre choroby jednogenowe są skutkiem zmiany tylko w jednym allelu. Tak jest np. w przypadku choroby Huntingtona, która upośledza koordynację mięśniową i funkcje poznawcze chorego.

Inne choroby jednogenowe rozwijają się jedynie, gdy zmienione są oba allele danego genu. Osoby z jednym zmienionym allelem nie chorują, a jedynie przenoszą mutacje. Tak np. dzieje się w przypadku mukowiscydozy, przewlekłej choroby płuc i układu pokarmowego. Kiedy zmianie ulega tylko jeden allel danego genu, osoby takie nie chorują, tylko są nosicielami mutacji. Nazywamy ich zdrowymi nosicielami.

Nosiciele na ogół nie mają żadnych objawów choroby. Jeżeli jednak para nosicieli ma ze sobą potomstwo, to istnieje 25% ryzyko, że ich dziecko odziedziczy dwie kopie zmutowanego genu (allele) i skutkiem tego będzie chore.



■ Choroby kompleksowe

Choroby kompleksowe są skutkiem kombinacji kilku zmian genetycznych, czynników środowiskowych i stylu życia. Do takich chorób zalicza się powszechne choroby, takie jak cukrzyca, większość nowotworów, astma, choroby serca. W przeciwieństwie do chorób jednogenowych, za ich powstawanie i przebieg odpowiedzialnych jest wiele różnych genów.

Mimo, że od lat choroby kompleksowe stanowią obiekt intensywnych badań naukowych, genetyczna komponenta takich powszechnych chorób ciągle jest słabo poznana. Testy genetyczne na choroby kompleksowe są z reguły mało precyzyjne, a często są wręcz nieistotne dla przewidywania możliwości zapadnięcia na taką chorobę.



Rodzaje testów genetycznych

>Testy diagnostyczne

Testy diagnostyczne stosowane są celem zdiagnozowania choroby genetycznej u osoby, u której występują objawy chorobowe. Wyniki takiego testu mogą pomóc w podjęciu decyzji odnośnie prowadzenia osoby chorej, leczenia itd. Mogą rozwiązać niepewności odnośnie rozpoznania, umożliwiając ostateczne poznanie przyczyny objawów chorobowych.

>Testy prognostyczne

Testy prognostyczne wykonuje się u osób, u których objawy chorobowe jeszcze nie wystąpiły. Celem tych testów jest wykrycie zmian genetycznych zwiększających ryzyko wystąpienia choroby w późniejszym wieku. Testy takie mogą znacznie różnić się swoją zdolnością prognostyczną. W rzadkich przypadkach test prognostyczny może wskazać na wysokie prawdopodobieństwo wystąpienia choroby w przyszłości (np. test na chorobę Huntingtona). Większość tych testów jedynie orientacyjnie określa ryzyko zapadnięcia na chorobę genetyczną w późniejszym wieku, nie dając odpowiedzi jednoznacznej, gdyż obok genów istotny wpływ na to mają również czynniki środowiskowe. Ten rodzaj testów prognostycznych zwany jest również testami podatności.

>Testy na nosicielstwo

Testy na nosicielstwo pozwalają zidentyfikować osoby „noszące” zmutowany allel genu, który związany jest z konkretną chorobą (np. mukowiscydozą). Nosiciele z reguły nie wykazują objawów choroby. Jednakże istnieje ryzyko, że ich dzieci będą dotknięte chorobą.

>Testy farmakogenomiczne

Testy farmakogenomiczne wykonuje się celem ustalenia indywidualnej wrażliwości na swoiste leczenie. Niektóre osoby mogą wymagać wyższych dawek określonego leku, zaś inne mogą być narażone na skutki uboczne stosowania określonych leków.

Dlaczego warto wykonywać testy genetyczne?

- W odniesieniu do określonych chorób test genetyczny może pomóc w jednoznacznym ustaleniu rozpoznania. Dla niektórych osób ostateczne wyzbycie się takiej niepewności jest niezwykle ważne.
- Test genetyczny może pomóc nie tylko ustalić rozpoznanie, ale także określić sposób leczenia (jeśli jest dostępne) lub podjąć środki zapobiegawcze (jeśli są dostępne).
- Wyniki testu genetycznego mogą okazać się istotne w odniesieniu do kolejnych ciąży.

- W związku z tym, że choroby genetyczne na ogół są dziedziczne, informacja o Twojej charakterystyce genetycznej może być istotna także dla członków Twojej rodziny.

Ograniczenia i możliwe ryzyko związane z testami genetycznymi

- Poddanie się testowi genetycznemu, oczekiwanie na wyniki, a następnie samo zapoznanie się z nimi może powodować całą gamę różnorodnych emocji, jak napięcie, lęk, poczucie ulgi lub winy.

Ważne, żeby przewidzieć możliwe skutki, zarówno złych jak i dobrych wiadomości, tak dla Ciebie jak i Twojej rodziny.

- Nawet jeżeli rozpoznanie choroby genetycznej zostanie potwierdzone testem genetycznym, może się okazać, że leczenie nie jest osiągalne.

- Wyjaśnienie danej choroby od strony genetycznej może, z wielu powodów, nie być możliwe: odpowiedni test może być nieosiągalny lub jeszcze w ogóle nieopracowany, jeżeli genetyczne podstawy schorzenia nie zostały dotąd zidentyfikowane.

- W przypadku niektórych chorób, mimo że defekt genetyczny został w pełni zidentyfikowany, nie jest możliwe przewidzenie ciężkości jej przebiegu.

- Wyniki Twojego testu genetycznego mogą ujawnić fakty istotne dla członków Twojej biologicznej rodziny, z którymi dzielisz przecież pewną pulę genów. W szczególności może być to ryzyko zapadnięcia na określoną chorobę. Czy inni członkowie rodziny chcieliby poznać te fakty?

- Czasami testy genetyczne mogą ujawnić pewne rodzinne tajemnice dotyczące np. ojcostwa czy adopcji.

■ ■ ■ Twoja decyzja o poddaniu się testowi genetycznemu

To może być trudna decyzja i bardzo osobisty wybór. Każdy ma prawo sam zdecydować o wykonaniu u niego testu genetycznego, jak również o tym czy ma być poinformowany o jego wynikach, czy też nie. Stąd jest tak istotne, żebyś uzyskał całościową i zrozumiałą informację oraz żebyś miał możliwość wyjaśnienia wszelkich problemów tak, żeby podejmować decyzję po pozbyciu się wszelkich wątpliwości.



Testy genetyczne u dzieci

Do testów genetycznych u dzieci zawsze należy podchodzić z dużą ostrożnością. Zwykle testy genetyczne wykonuje się u dzieci i młodzieży jedynie, gdy od wyników tych testów zależy decyzja o pilnym podjęciu odpowiedniej profilaktyki lub stosownego leczenia. W przypadku gdy wykonanie testu nie jest sprawą tak pilną (np. gdy choroba ujawnia się dopiero w wieku dorosłym, a wcześniej i tak nie ma możliwości zastosowania jakiegokolwiek leczenia), odradza się jego wykonanie do momentu, gdy osoba zainteresowana osiągnie wiek, kiedy będzie w stanie sama podjąć świadomą decyzję w tym względzie.

Przed podjęciem decyzji o wykonaniu testu genetycznego zawsze powinieneś uzyskać stosowne informacje:

- O chorobie:
 - Co wiadomo o samej chorobie?
 - Czy wszyscy chorzy na tę chorobę mają takie same objawy?
 - Jak można żyć z tą chorobą?
 - Dlaczego ja lub moje dziecko choruje na tę chorobę?
 - Czy ryzyko choroby dotyczy również innych członków rodziny?
 - Czy tę chorobę da się leczyć?
 - Jeżeli tak, to czy leczenie takie jest dla mnie osiągalne?
 - Gdzie mogę znaleźć więcej informacji dotyczących tej choroby?

- O samym teście:
 - Czy test wiąże się z jakimś ryzykiem? Jeśli tak, to z jakim?
 - Czego dowiem się z wyniku testu?
 - Na ile pewne będą uzyskane wyniki?
 - Czy inni członkowie rodziny również powinni poddać się testowi?
 - Po jakim czasie poznam wyniki testu?
 - Od kogo uzyskam informację o wynikach?
 - Kto będzie miał dostęp do moich wyników testu?

Wyniki testu genetycznego to wrażliwe dane osobowe będące elementem Twojej „prywatności biologicznej”. Stąd należy je traktować jako dane poufne.

Ponadto, osoby które zdecydowały się na test genetyczny koniecznie powinny skorzystać z fachowej porady genetycznej, celem zapewnienia sobie właściwego zrozumienia jego wyników i ich znaczenia.

- Inne istotne pytania:
 - Czy wyniki mojego testu genetycznego będą miały jakieś skutki dla pozostałych członków rodziny?
 - Jeśli tak, to czy najpierw nie powinienem przedyskutować z nimi tej kwestii?
 - Czy wyniki testu mogą spowodować skutki emocjonalne u mnie i członków rodziny?
 - Komu powinienem powiedzieć o wynikach testu?
 - Czy uzyskam informację o teście i jego wynikach w formie pisemnej?
 - Jeżeli zaistnieje taka potrzeba, kto pomoże objaśnić wyniki testu moim dzieciom i/lub krewnym?
 - Czy moje wyniki testu mogą zostać komuś ujawnione? Jeśli tak, to komu?
 - Czy istnieją jakieś organizacje wspierające pacjentów, z którymi mógłbym się skontaktować?
 - Czy powinienem się skontaktować jeszcze z kimś, kto profesjonalnie zajmuje się takimi problemami?

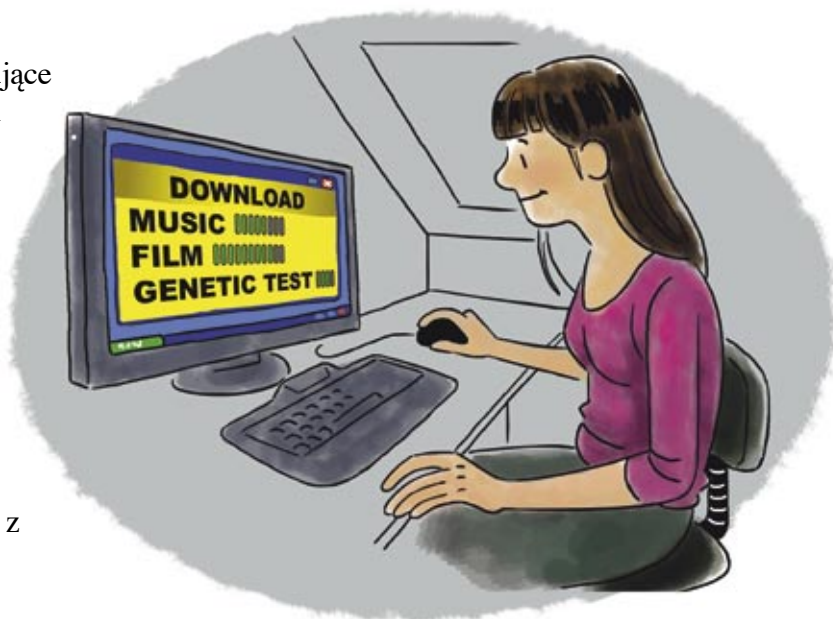
■■■ Testy genetyczne oferowane bezpośrednio odbiorcy („wprost do odbiorcy”)

Ostatnio notuje się znaczny wzrost liczby testów genetycznych oferowanych przez

internet przez firmy funkcjonujące poza systemem opieki zdrowotnej.

Co to za firmy?

W rzeczywistości wiele z firm oferujących testy genetyczne przez internet, reklamuje i sprzedaje je jak książki czy płyty. Większość z tak działających firm na ogół oferuje testy genetyczne bez porozumienia z lekarzem.



Jakie testy oferują?

Wśród testów sprzedawanych przez te firmy bywają dobrze sprawdzone testy, na które może skierować Cię również Twój lekarz. Jednakże firmy te oferują również testy, które dotąd nie zostały właściwie sprawdzone, albo które nie spełniają kryteriów pozwalających na ich szerokie stosowanie. Większość firm oferuje testy genetyczne mające oceniać ryzyko zapadnięcia na określone choroby powszechne (patrz powyżej).

Co powinieneś wiedzieć o testach genetycznych, „wprost do odbiorcy”:

- Wiele testów sprzedawanych bezpośrednio odbiorcy uważanych jest za nie wystarczająco sprawdzone, żeby je stosować w opiece medycznej. Oznacza to, że ich jakość i użyteczność nie została właściwie wykazana. Wyniki większości tych testów nie określają konkretnie możliwości zapadnięcia na daną chorobę, czy ciężkości jej przebiegu. Jak to podkreślono już powyżej, dla znacznej większości chorób geny stanowią tylko część przyczyn je wywołujących. Inne czynniki, takie jak choroby przebyte w przeszłości, styl życia oraz czynniki środowiskowe również odgrywają istotną rolę.
- Zamówienie testu genetycznego to nie to samo co zamówienie książki. Zawsze konieczne trzeba rozważyć możliwe konsekwencje testu genetycznego, tak dla Ciebie, jak i Twojej rodziny.
- Testy genetyczne u dzieci powinny być stosowane z wielką ostrożnością (patrz ramka "Testy genetyczne u dzieci"). Zaleca się nie wykonywać żadnych testów genetycznych u dzieci poza systemem opieki zdrowotnej.
- Wiele firm działa bez stosownego nadzoru medycznego i nie zabezpieczając bezpośredniego kontaktu pacjent-lekarz. Porozmawiaj z lekarzem, czy dany test może faktycznie odpowiedzieć na nurtujące Cię pytania odnośnie Twojego zdrowia. Upewnij się, że rozumiesz wady i zalety takiego testu zanim zdecydujesz się na jego kupno.

- Ustal co stanie się z Twoją próbką oraz jak zapewnione zostanie bezpieczeństwo tej próbki oraz poufność Twoich wyników. Dowiedz się, czy informacje o Tobie nie zostaną udostępnione innym firmom czy instytucjom?
- Jeśli zamówiłeś test genetyczny oferowany bezpośrednio odbiorcy, porozmawiaj z lekarzem zanim podejmiesz jakiegokolwiek decyzje dotyczące Twego zdrowia.



Więcej informacji o testach genetycznych znajdziesz na:

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

EuroGentest opracował serię broszur informacyjnych dotyczących genetyki i testów genetycznych.

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

Orphanet opracowuje bazy danych dotyczące chorób rzadkich, leków sierocych, ośrodków referencyjnych, testów diagnostycznych, organizacji pacjentów, ...

O czym jest ta broszura ?

Ten informator ma za zadanie dostarczyć obiektywnych informacji o testach genetycznych, uwzględniając ich naturę oraz powodowane przez nie skutki. Przedstawia różne rodzaje dostępnych testów genetycznych, ich zastosowanie w praktyce medycznej oraz ich zakres i ograniczenia informacji, jakie można z nich uzyskać.

© Rada Europy, 2012
www.coe.int/bioethics

Broszura została przygotowana przez Radę Europy, przy współudziale prof. Pascala Borry, z pomocą Dr Heidi Howarda, prof. Martiny C. Cornel oraz członków Komitetu Polityki Zawodowej i Publicznej Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Inicjatywa ta wspierana jest przez EuroGentest, projekt (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) 7 Programu Ramowego Unii Europejskiej oraz przez Europejskie Towarzystwo Genetyki Człowieka.

Projekty redakcja: Alsace Media Science - Scientific communication – Strasbourg www.amscience.com. Ilustracje: Louis de la Taille. Na język polski przetłumaczył prof. dr n. med. Michał Witt.

