

Teste genetice pentru probleme de sănătate

ÎN CE CIRCUMSTANȚE SE INDICĂ EFECTUAREA UNUI TEST GENETIC?

SFATUL GENETIC PROFESIONIST

CE URMĂREȘTE SĂ IDENTIFICE UN TEST GENETIC?

DECIZIA DUMNEAVOASTRĂ



Teste genetice pentru probleme de sănătate

Noi toți am moștenit o combinație unică de gene de la părinții noștri. Această constituție originală și influențele, de-a lungul vieții, a factorilor de mediu variați, explică diferențele dintre o persoană și alta din punctul de vedere al aspectului fizic, al sensibilității la anumite tratamente, a susceptibilității pentru anumite boli, etc.



Progresele științifice ne permit astăzi să explorăm genomul uman și să obținem informații valoroase din analiza lui. Orice test de laborator, realizat cu intenția de a obține informații despre aspecte specifice ale statusului genetic al unui individ, este un test genetic.

Este important să reamintim că pentru marea majoritate a afecțiunilor, genele dumneavoastră influențează doar parțial riscurile dumneavoastră de a dezvolta acele afecțiuni. Factori ca istoricul dumneavoastră medical, stilul dumneavoastră de viață și mediul în care trăiți, au de asemenea un rol important.

Acest document a fost conceput pentru a vă furniza informații generale despre genetică și influențele ei asupra sănătății noastre, precum și pentru a fi un ghid în înțelegerea testării genetice.

■ ■ ■ În ce circumstanțe se indică o testare genetică?

Un test genetic efectuat din motive medicale poate furniza informații importante pentru sănătatea unei persoane. Testarea genetică are indicații variate. Dacă medicul dumneavoastră consideră că puteți avea o afecțiune cu o componentă genetică, ar putea să vă recomande să fiți consultat de un medic specializat în investigarea, diagnosticul și tratamentul persoanelor care au, sau sunt suspectate a avea o problemă genetică. Istoricul dumneavoastră medical, simptomele și cauzele afecțiunii dumneavoastră, precum și istoricul medical al familiei dumneavoastră vor fi evaluate cu mare atenție. Dacă se suspectează o afecțiune genetică specifică, vă va fi propusă efectuarea unui test genetic (dacă acesta este valabil), cu intenția de a stabili un diagnostic definitiv.



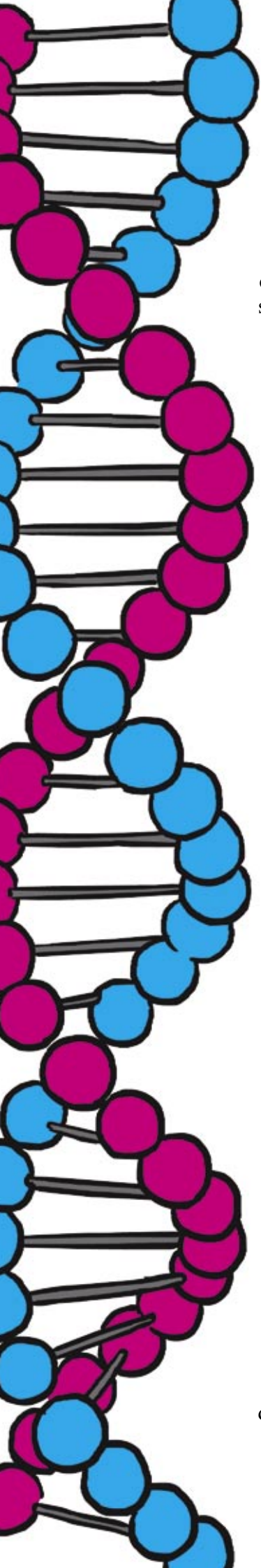
Necesitatea sfatului genetic profesionist

Testarea genetică poate avea un impact serios asupra persoanelor cărora li s-a indicat un test genetic și de aceea ele sunt îndrumate mai întâi pentru sfatul genetic. Sfatul genetic este acordat de profesioniști special pregătiți și implică o informare obiectivă care vă va ajuta pe dumneavoastră și familia dumneavoastră, să luați o decizie. Sfatul genetic va lua în considerare situația și necesitățile dumneavoastră și vă va furniza informații despre toate opțiunile care sunt valabile pentru dumneavoastră, fără a încerca să vă influențeze decizia. Serviciile de sfat genetic pot să implice și acordarea de suport profesional psihologic înainte și, dacă decideți să efectuați testul genetic, și după testare, pentru a vă ajuta să înțelegeți implicațiile rezultatului testării. Acest suport psihologic poate include comunicarea și explicarea rezultatelor testării și pentru membri familiei dumneavoastră. Sfatul genetic oferă suport persoanelor înainte, în timpul și după testarea genetică.



Motive comune pentru a considera efectuarea unui test genetic:

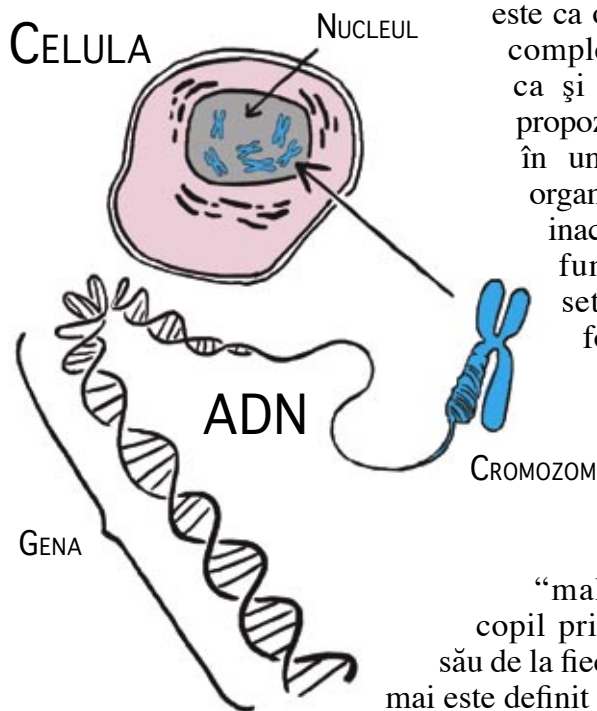
- Dumneavoastră sau copilul dumneavoastră aveți simptome ale unei afecțiuni și doriți să aflați un diagnostic sau să identificați cauza biologică a afecțiunii
- O afecțiune genetică este prezentă în familia dumneavoastră și doriți să aflați care sunt riscurile dumneavoastră de a dezvolta acea afecțiune de-a lungul vieții.
- O afecțiune genetică este prezentă în familia dumneavoastră sau aparțineți unui grup populational care are un risc crescut pentru o anumită afecțiune genetică, și doriți să aflați dacă puteți transmite sau nu această afecțiune copiilor dumneavoastră
- Dumneavoastră sau partenerul dumneavoastră ați avut mai multe sarcini care nu au ajuns la termen.



■ ■ ■ Puțină biologie

Fiecare corp uman are câteva miliarde de celule, cărămizile de bază care construiesc toate ființele vii. Celulele asigură structura corpului. Ele transformă elementele nutritive din alimente în energie și îndeplinesc simultan funcții specializate. Celule de același tip formează țesuturi iar țesuturile formează organe. Există mai mult de 200 de tipuri diferite de celule care alcătuiesc mușchii, nervii, plămâni, organele sexuale, sângele, etc.

Majoritatea celulelor au un nucleu în care este depozitată toată informația necesară pentru dezvoltarea și funcționarea adecvată a organismului. Informația este "scrisă" într-un suport biologic numit ADN (acid deoxyribonucleic). Dacă ADN

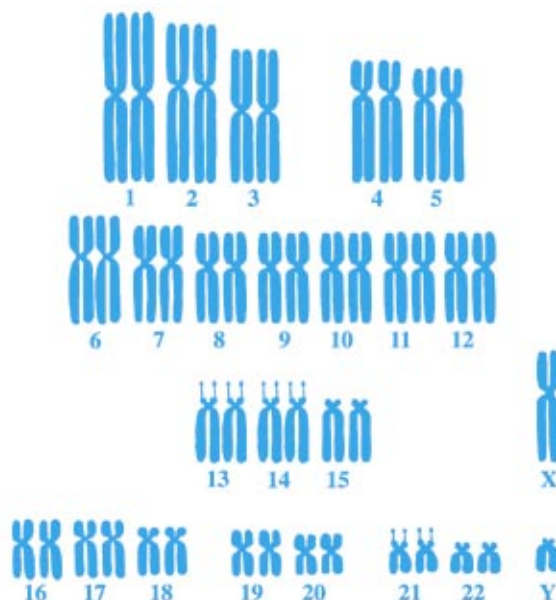


este ca o propoziție lungă care descrie complet un organism, genele sunt ca și cuvinte separate în această propoziție. O genă este implicată în una sau mai multe funcții în organism. Dacă este deficientă sau inactivă, nu mai poate să asigure funcțiile respective. Întregul set de gene al unui organism formează genomul.

Nucleul unei celule conține genomul, acesta definind caracteristicile genetice ale unui individ, reprezentând "make-up-ul genetic". Fiecare copil primește jumătate din genomul său de la fiecare părinte, de aceea genomul mai este definit și ca "suportul eredității".

Ce sunt cromozomii?

Constituiți în principal din ADN, cromozomii sunt vizibili doar în timpul diviziunii celulare. Oamenii au 46 de cromozomi organizați în 23 de perechi: o pereche de cromozomi sexuali- numiți X și X pentru sexul feminin, X și Y pentru sexul masculin, și 22 de perechi de cromozomi non-sexuali, numerotate de la 1 la 22.



■ ■ ■ Ce urmărește să identifice un test genetic?

Un test genetic este o analiză a unei părți din ADN-ul dumneavoastră. Un test genetic poate ajuta în a determina dacă există o modificare într-o anumită genă sau un anumit cromozom. Modificarea, numită mutație, poate afecta toate celulele din organism și poate fi transmisă la generațiile următoare.



Genele dumneavoastră și medicul dumneavoastră

Pentru a studia ADN este nevoie ca o probă de sânge sau salivă să fie recoltată și trimisă la laborator. Laboratorul trimite un rezultat scris către medicul care a prescris testul și acesta îl va discuta ulterior cu dumneavoastră.

Există trei tipuri principale de boli cauzate de o mutație genetică:

■ Boli cromozomiale

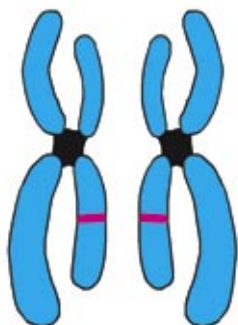
Anomaliile cromozomiale apar atunci când o persoană are unul sau mai mulți cromozomi afectați (ex. cromozomi care au schimbat fragmente între ei, o parte lipsă dintr-un cromozom) sau nu are 46 de cromozomi. Acesta este cazul particular al persoanelor cu sindrom Down, care au o extra copie a cromozomului 21, cu un total de 47 de cromozomi.

■ Boli monogenice

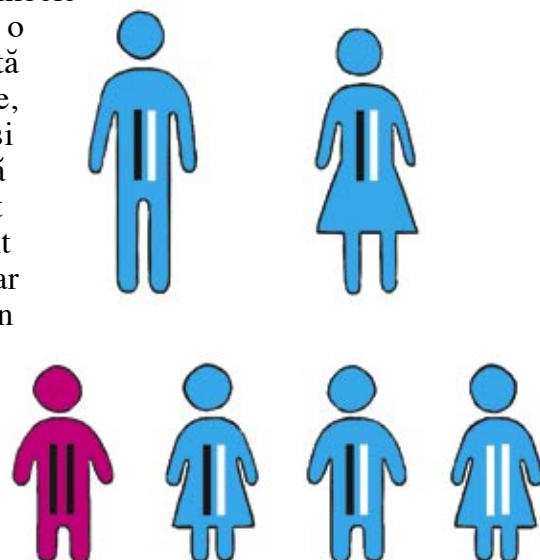
Bolile monogenice sunt rezultatul unei modificări apărute într-o singură genă. Bolile monogenice sunt severe și rare, totuși afectează milioane de oameni în întreaga lume. Caracteristicile bolii depind de funcțiile genei cu mutație. Toți oamenii au două copii ale fiecărei gene- termenul științific este "alele". O alelă se moștenește de la mamă și cealaltă de la tată.

Unele boli monogenice sunt determinate de modificarea unei singure gene. Acesta este cazul bolii Huntington, o boală care afectează coordonarea musculară și funcțiile cognitive.

Alte boli monogenice apar doar când ambele alele sunt modificate. Persoanele cu doar o alelă modificată nu dezvoltă boala dar poartă mutația. Acesta este cazul fibrozei chistice, a boală cronică care afectează plămânii și sistemul digestiv. Atunci când doar o alelă este mutată, persoanele respective nu sunt bolnave dar sunt purtătoare ale mutației și sunt numite purtători sănătoși. Purtătorii au foarte rar simptome ale bolii dar, dacă doi purtători au un copil împreună, există o șansă de 25% ca acesta să moștenească două copii mutate ale genei și să dezvolte boala.



Cromozomi cu două alele ale aceleiași gene



■ Boli genetice complexe

Bolile genetice complexe sunt rezultatul interacțiunii dintre modificări ale câtorva gene în combinație cu factorii de mediu și stilul de viață. Bolile genetice complexe includ boli comune ca diabetul, majoritatea cancerelor, astmul sau bolile cardiace. Spre deosebire de bolile monogenice, multe gene sunt implicate în apariția și dezvoltarea acestui tip de afecțiuni.

Deși este un punct important de focusare pentru cercetarea genetică, componenta genetică a bolilor comune este puțin înțeleasă și testele pentru bolile genetice complexe sunt considerate a fi predictorii irelevanți pentru dezvoltarea potențială a unei asemenea boli.



Tipuri diferite de teste genetice

> Teste genetice diagnostice

Testele genetice diagnostice intenționează să diagnosticheze o boală genetică la o persoană care are deja simptome. Rezultatele testării pot ajuta medicul să decidă cum să trateze sau să asigure managementul problemelor de sănătate. De asemenea, aceste teste pot permite elucidarea unui diagnostic incert, permițând astfel persoanelor afectate să cunoască cel puțin boala de care suferă.

> Teste genetice predictive

Testele genetice predictive sunt efectuate pentru persoanele care nu au încă simptome. Aceste teste intenționează să identifice modificările genetice care sugerează un risc pentru a dezvolta o afecțiune mai târziu în viață. Această probabilitate poate varia substanțial de la un test la altul. În cazuri rare, testul genetic va oferi o indicație pentru o probabilitate crescută de a dezvolta o afecțiune mai târziu în viață (ex. testul pentru boala Huntington).

> Teste pentru purtători

Testele pentru purtători sunt utilizate pentru a identifica persoanele care poartă o alelă mutată asociată cu o boală specifică (ex. fibroza chistică). Purtătorii nu au, obișnuit, semne ale bolii. Totuși, există un risc ca aceste persoane să aibă copii afectați.

> Teste farmacogenomice

Testele farmacogenomice sunt efectuate pentru a testa sensibilitatea individuală față de o terapie specifică. De exemplu, unele persoane ar putea avea nevoie de doze mai mari în timp ce altele pot dezvolta reacții adverse față de anumite medicamente.

Beneficiile potențiale ale testării genetice

- Pentru o serie de afecțiuni specifice, un test genetic poate furniza certitudini despre boală dumneavoastră sau a copilului dumneavoastră. Pentru unii oameni este foarte important să poată pune capăt incertitudinii.
- Un test genetic poate ajuta în diagnosticarea unei boli genetice și poate indica tratamentul (atunci când este valabil) sau măsurile preventive adecvate.
- Rezultatele unui test genetic pot furniza informații utile pentru viitoarele sarcini.
- Deoarece bolile genetice sunt adesea moștenite, informațiile despre caracteristicile dumneavoastră genetice pot fi de folos altor membrii ai familiei.

Limite și riscuri posibile ale testării genetice

- Efectuarea unui test genetic, așteptarea rezultatelor și primirea lor ulterioară poate cauza emoții variate ca stres, anxietate, eliberare sau vină. Este foarte important să considerați consecințele posibile pentru dumneavoastră și familia dumneavoastră dacă va urma să primiți vești bune sau rele.
- Chiar dacă testarea genetică poate confirma un diagnostic, tratamentul unei boli nu este întotdeauna posibil.
- Nu este întotdeauna posibil să se obțină o explicație genetică certă pentru o boală specifică, din motive variate: testul genetic nu este încă valabil, testul genetic nu a fost încă dezvoltat deoarece nu s-au identificat încă bazele genetice ale unei afecțiuni.
- Pentru o serie de afecțiuni despre care se cunoaște cauza genetică care le-a determinat, nu este posibil a se preciza cât de sever o persoană va fi afectată.
- Rezultate testării genetice pot releva informații genetice despre alți membrii ai familiei dumneavoastră biologice- cu care împărtășiți o serie de caracteristici genetice - în particular referitor la riscul lor genetic pentru o anumită afecțiune. Vor dori membrii familiei dumneavoastră să cunoască aceste informații?
- Rezultatele testării pot să releve uneori secrete de familie care implică paternitatea și adopția.

■■■ Decizia dumneavoastră de a efectua un test genetic

Această decizie poate fi una foarte dificilă. Este vorba de o alegere personală. Fiecare individ este liber să ceară sau nu efectuarea unui test genetic, și de asemenea, să decidă dacă dorește sau nu să fie informat despre rezultatele testului. Este foarte important să aveți informații clare și complete și să aveți posibilitatea să întrebați ceea ce doriți pentru a îndepărta orice nelămurire sau îndoială înainte de a lua o decizie.



Testarea genetică a copiilor

Testarea genetică a minorilor a fost întotdeauna abordată cu mare atenție. Copiii și adolescenții vor fi testați genetic doar dacă măsuri terapeutice sau preventive urgente depind de rezultatul testării. Dacă testarea nu este urgentă (ex. debutul bolii este doar la vârsta de adult și nici o terapie nu se poate iniția înainte de apariția simptomelor) atunci va fi amânată până când minorul va fi suficient de matur pentru a lua el însuși o decizie informată.

Ce ar trebui să întrebați înainte de a decide să efectuați un test genetic:

- Despre boală:
 - Ce se cunoaște despre boală?
 - Boala se manifestă la fel la toți cei afectați?
 - Cum este să trăiești cu această boală?
 - De ce eu sau copiii mei avem această boală?
 - Există alți membrii ai familiei cu risc pentru această boală?

- Există un tratament pentru această boală?
- Dacă există un tratament, cum pot să am acces la el?
- Unde pot să găsesc mai multe informații despre această boală?

■ Despre test:

- Există riscuri dacă efectuez testul? Care sunt acestea?
- Ce informații îmi va furniza testul?
- Cât de exact va fi rezultatul testului?
- Este necesară testarea altor membri ai familiei?
- Cât va dura până primesc rezultatele testului?
- Cine îmi va da rezultatele testului?
- Cine va avea acces la rezultatele testului?

Rezultatele unui test genetic sunt considerate date biologice private. Din acest motiv trebuie considerate confidențiale. Pentru a înțelege adecvat semnificația și implicațiile unui test genetic, persoanele care au efectuat o testare genetică sunt sfătuite să ceară suport (sfat genetic).

■ Alte întrebări relevante:

- Rezultatele testului vor avea consecințe asupra altor membri ai familiei mele?
- Dacă da, ar trebui să discut mai întâi cu ei despre test?
- Care ar putea fi impactul emoțional al rezultatelor asupra mea și a familiei mele?
- Cui ar trebui să spun despre rezultatele testului?
- Voi primi informații scrise despre ceea ce am discutat cu medicul?
- Cine mă poate ajuta să explic rezultatele copiilor mei și/ sau rudelor mele, dacă eu doresc asta?
- Este legal ca aceste rezultate să fie transmise altor persoane? Dacă da, căror persoane?
- Există servicii de suport sau organizații ale pacienților pe care aș putea să le contactez?
- Cu ce alți profesioniști din sistemul de sănătate ar trebui să iau legătura?

■ ■ ■ Testarea genetică adresată direct către populație

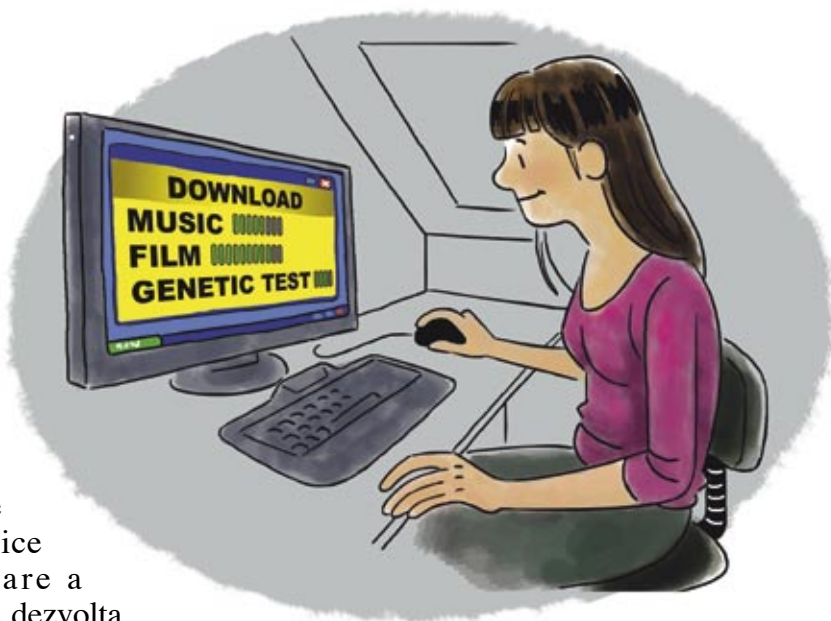
În ultimii ani au apărut din ce în ce mai multe teste genetice oferite contra cost prin sistemul de internet de către companii din afara sistemelor de sănătate.

Cine sunt aceste companii?

Multe companii care vând aceste teste genetice vă permit să le puteți cumpăra prin sistemul de internet în același fel în care cumpărați CD-uri sau cărți. Multe din aceste companii fac publicitate și oferă servicii de testare genetică fără nici o implicare din partea unui profesionist din sistemul de sănătate.

Ce teste se oferă?

Testele vândute de aceste companii includ unele dintre testele foarte bine validate pe care medicul dumneavoastră vi le poate oferi dar oferă de asemenea multe alte teste care nu au fost încă validate sau sunt considerate neadecvate pentru a fi oferite publicului. Multe companii vând teste genetice care presupun o estimare a riscului dumneavoastră de a dezvolta anumite boli genetice comune complexe (vezi informațiile de mai sus).



Ce ar trebui să știți despre testele genetice vândute direct populației:

- Multe teste genetice vândute direct către populație nu sunt considerate valide de către sistemul de sănătate. Aceasta înseamnă că utilitatea și calitatea acestor teste nu a fost dovedită. Majoritatea rezultatelor testelor nu sunt capabile să estimeze dacă veți dezvolta o anumită boală sau cât de severă această boală poate fi. Așa cum s-a menționat deja, riscul de a dezvolta marea majoritate a acestor afecțiuni este influențat doar parțial de către genele dumneavoastră. Alți factori au de asemenea un rol important: istoricul dumneavoastră medical, mediul în care trăiți, stilul de viață.
- Cumpărarea unui test genetic nu este același lucru cu cumpărarea unei cărți. Este foarte important să considerați mai întâi posibilele consecințe pentru dumneavoastră și familia dumneavoastră, dacă veți primi un rezultat al testării.
- Testarea genetică a copiilor trebuie întotdeauna considerată cu multă precauție (vezi paragraful Testarea genetică a copiilor). Este recomandat să nu efectuați o testare genetică a copiilor în afara sistemului de sănătate.
- Multe companii funcționează fără o supervizare medicală și fără a avea o interacțiune directă pacient- medic. Discutați cu medicul dumneavoastră dacă acest test poate furniza informații utile pentru sănătatea dumneavoastră. Asigurați-vă că ați înțeles beneficiile și limitele testului înainte de a-l cumpăra.
- Întrebați ce se va întâmpla cu proba dumneavoastră biologică, cum va fi ea păstrată și cum se va asigura confidențialitatea informațiilor despre dumneavoastră. Întrebați dacă informațiile despre dumneavoastră vor fi făcute cunoscute altor companii sau organizații de cercetare.

- Dacă ați cumpărat un test genetic adresat direct populației, discutați cu medicul dumneavoastră înainte de a lua decizii legate de sănătatea dumneavoastră.



Mai multe informații despre testarea genetică:

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

EuroGentest a realizat o serie de broșuri care oferă informații generale despre genetică și testarea genetică, pentru pacienți și familiile lor

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

Orphanet conține baze de date despre bolile genetice rare, medicamente orfane, centre de expertiză, teste diagnostice, organizații de pacienți.

Ce informații conține acest document?

Acest document informativ are ca scop să prezinte informații generale obiective despre testarea genetică, inclusiv tipul de teste genetice și implicațiile potențiale ale rezultatelor lor. Sunt prezentate diferite teste genetice valabile, aplicațiile lor în domeniul medical, limitele lor precum și semnificațiile informațiilor care decurg din rezultatele testelor.

© Consiliul Europei, 2012
www.coe.int/bioethics

Această broșură a fost realizată de către Consiliul Europei cu asistența Profesorului Pascal Borry, și comentarii ale Dr. Heidi Howard, Prof. Martina C. Cornel și ale altor membri ai Comitetului Profesional și de Politică Publică al Societății Europene de Genetică. Această broșură este finanțată de EuroGenetest, un proiect EU-FP7 (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) și Societatea Europeană de Genetică.

Design și editare: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Ilustrații: Louis de la Taille. Traducerea în Limba Română: Dr. Cristina Skrypnyk, medic primar Genetică Medicală- Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare, România.

