

# Генетические тесты для здоровья

При каких обстоятельствах предусмотрено генетическое тестирование?

Профессиональное генетическое консультирование

Что ищут с помощью генетического теста?

Ваше решение



# Генетическое тестирование для здоровья

Каждый из нас наследует от своих родителей уникальную комбинацию генов. Уникальность этой комбинации и влияние различных факторов внешней среды на протяжении жизни обуславливают отличия одного человека от другого во внешнем виде, восприимчивости к определенным видам лечения, подверженности к заболеваниям и т.д.



Достижения науки дают нам возможность исследовать геном человека и получить информацию о нем. Любой лабораторный тест, который проводится для получения информации о характерных генетических признаках человека, является генетическим тестом.

*Важно помнить, что гены только частично влияют на риск развития у Вас подавляющего большинства заболеваний. Важную роль играют также такие факторы, как Ваши медицинская история, образ жизни, факторы окружающей среды.*

Этот документ даст Вам систематизированную информацию о генетике и ее влиянии на здоровье и послужит руководством в том, как подходить к генетическим тестам.

### ■ ■ ■ При каких обстоятельствах предусмотрено генетическое тестирование?

Генетические тесты, которые проводят в медицинских учреждениях, могут дать информацию, важную для здоровья человека. Для генетического тестирования есть разные медицинские причины. Если Ваш врач предполагает, что заболевание у Вас может иметь генетическую компоненту, он/она может направить Вас к другому врачу, получившему соответствующее образование и специализирующемуся на обследовании и лечении пациентов, у которых подозревают генетические проблемы, или у которых они уже установлены. Этот врач тщательно рассмотрит фон, на котором возникло Ваше расстройство, случаи заболевания у Вас и в Вашей семье и его симптомы. Если у Вас заподозрят определенное генетическое заболевание, Вам предложат сделать генетический тест, если он доступен, для подтверждения диагноза.



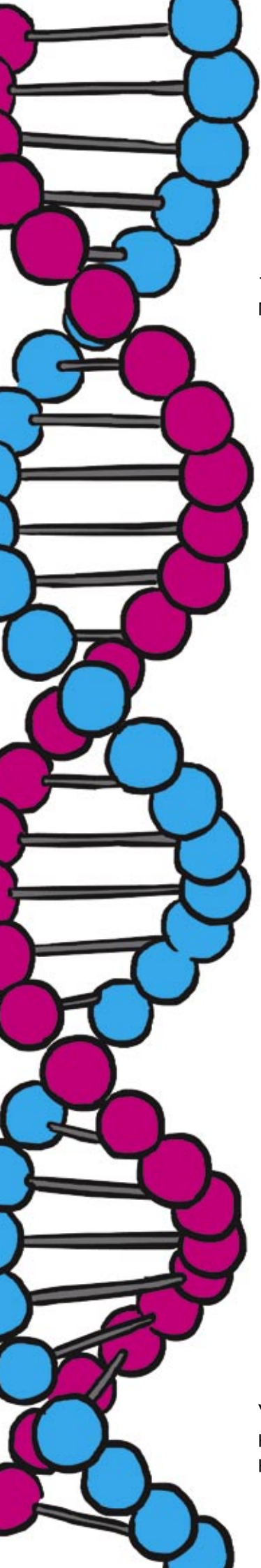
#### **Необходимость профессионального генетического консультирования**

Из-за возможных серьезных последствий генетического тестирования людям, решившим сделать генетический тест, настоятельно рекомендуется получить генетическую консультацию. Она проводится специально обученными профессионалами для того, чтобы предоставить объективную информацию, которая поможет Вам и, если понадобится, членам Вашей семьи принять решение. При генетическом консультировании будут приняты во внимание Ваша ситуация и потребности и будет дана информация обо всех доступных Вам возможностях без попыток повлиять на Ваше решение. В службе, осуществляющей генетическое консультирование, Вам может быть предоставлена профессиональная психологическая поддержка до и, если Вы решите сделать генетический тест, после тестирования, чтобы помочь понять смысл его результатов. Эта поддержка может включать сообщение и объяснение результатов теста членам семьи. Таким образом, при генетическом консультировании оказывается поддержка пациентам до, во время и после генетического тестирования.



Несколько общих причин для генетического тестирования:

- Вы или Ваш ребенок имеете симптомы заболевания, и Вы хотите установить диагноз или найти биологическую причину болезни.
- Генетическое заболевание передается по наследству в Вашей семье, и Вы хотите знать, есть ли у Вас риск развития этого заболевания на протяжении жизни.
- Генетическое заболевание передается по наследству в Вашей семье, или Вы принадлежите к группе или популяции, у членов которой повышен риск развития определенного генетического заболевания, и Вы хотите знать, можете ли Вы передать его своим детям.
- У Вас или Вашего партнера было несколько беременностей, которые прервались преждевременно.

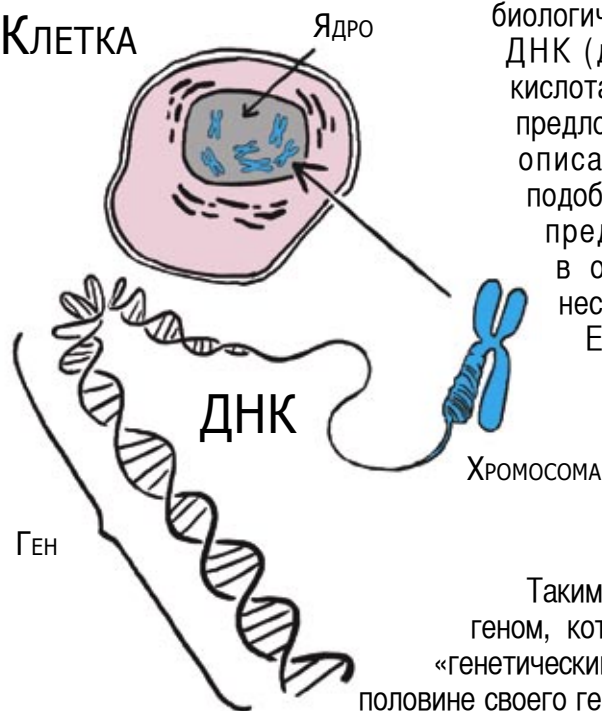


### ■ ■ ■ Немного биологии....

Тело каждого человека состоит из триллионов клеток – основных «кирпичиков», из которых «построены» все живые существа. Клетки обеспечивают структуру тела. Они превращают питательные вещества, извлеченные из продуктов питания, в энергию и осуществляют различные специализированные функции. Клетки одного типа формируют ткани, в результате комбинации тканей образуются органы. Известно более 200 типов клеток, образующих мышцы, нервы, легкие, сердце, половые органы, кровь и т.д.

Большинство клеток имеет ядро, в котором хранится вся необходимая информация о развитии и правильном функционировании организма. Информация «записана» в биологическом носителе, называемом

КЛЕТКА

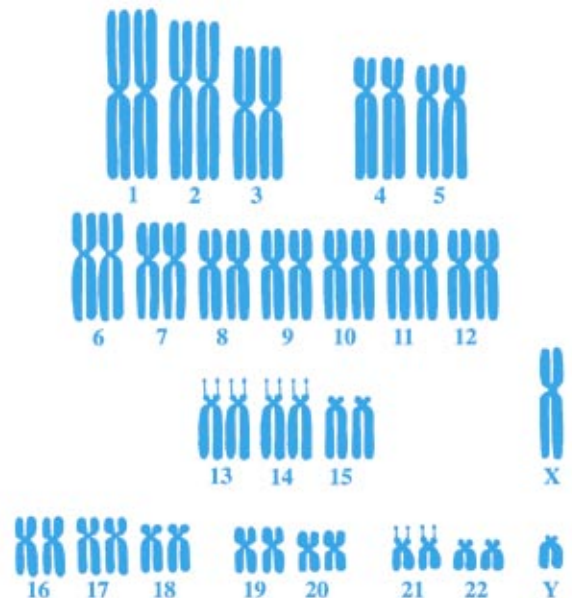


ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота). Если ДНК подобна длинному предложению, содержащему полное описание организма, то гены подобны отдельным словам в этом предложении. Ген участвует в осуществлении одной или нескольких функций организма. Если он поврежден или недостаточен, он не может должным образом выполнять свои функции. Полный набор генов формирует геном.

Таким образом, ядро клетки содержит геном, который является персональным «генетическим гримом». Ребенок получает по половине своего генома от каждого из родителей, поэтому геном часто называют «поддержка наследственности».

### Кое-что о хромосомах

Хромосомы, состоящие, главным образом, из ДНК, можно увидеть только во время деления клетки. У человека 46 хромосом, или, если быть точным, 23 пары, потому что хромосомы составляют пары: одну пару половых хромосом – две X хромосомы у женщин и X и Y хромосомы у мужчин – и 22 пары неполовых хромосом, имеющих номера от 1 до 22.



## ■ ■ ■ Что ищут с помощью генетического теста?

Генетический тест – анализ части Вашей ДНК. С помощью генетического теста можно определить, есть ли изменения в определенном гене или хромосоме. Изменения, обычно называемые «мутации», могут воздействовать на все клетки организма и передаваться будущим поколениям.



### Ваши гены и Ваш врач

Для того, чтобы исследовать ДНК, нужно взять образец крови или слюны и переслать его в лабораторию. Результаты тестирования из лаборатории обычно передаются в письменной форме врачу, который назначил тест, и с которым Вы их будете обсуждать.

Есть три типа заболеваний, причиной которых являются генетические мутации:

#### ■ Хромосомные болезни

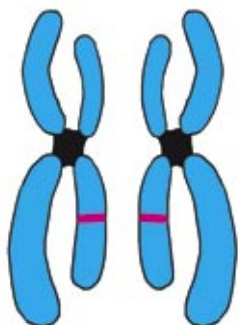
Хромосомные аномалии наблюдаются при повреждении одной или нескольких хромосом (например, обмен участками между хромосомами или утрата части хромосомы) или при наличии у человека числа хромосом, отличного от 46. Это происходит у людей с синдромом Дауна, которые имеют дополнительную 21-ую хромосому и всего 47 хромосом.

#### ■ Моногенные болезни

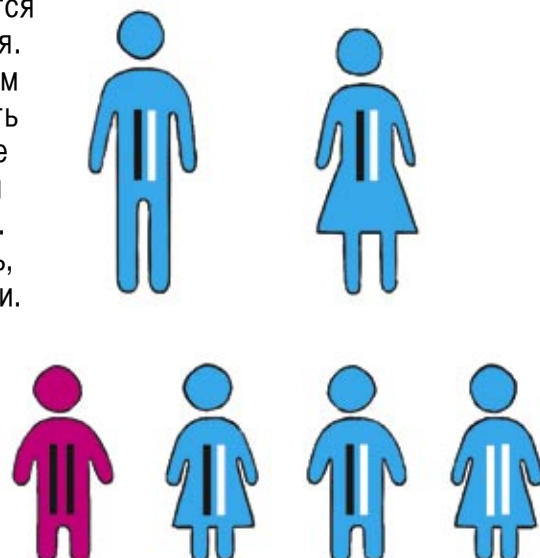
Моногенные болезни возникают в результате изменений одного гена. Моногенные болезни обычно тяжелые и редкие, однако ими болеют миллионы людей в мире. Природа заболевания зависит от функций, которые выполняет мутантный ген. Каждый человек имеет две копии – научный термин «аллели» - каждого гена. Один аллель он получает от отца, другой аллель – от матери.

Часть моногенных болезней возникает при повреждении одного аллеля. Так происходит при болезни Гентингтона – заболевании, при котором нарушаются координация движений мышц и когнитивные функции.

Другие моногенные заболевания развиваются только тогда, когда повреждены оба аллеля. У людей с одним поврежденным аллелем заболевание не развивается, но у них есть мутация. Так бывает при муковисцидозе – хроническом заболевании, при котором поражаются легкие и пищеварительная система. Когда у человека поврежден только один аллель, он не болен, но является носителем мутации. Это, так называемые, (здоровые) носители. Носители мутации редко имеют симптомы заболевания, но если у двух носителей рождается ребенок, он с вероятностью 25% может унаследовать две мутантные копии гена и, следовательно, заболеть.



Хромосомы с двумя аллелями одного гена



- **Многофакторные генетические заболевания**

Многофакторные генетические заболевания являются результатом взаимодействия изменений нескольких генов в сочетании с влиянием факторов внешней среды и образа жизни. К многофакторным генетическим заболеваниям относятся частые болезни, такие как диабет, большинство онкологических болезней, астма и болезни сердца. В отличие от моногенных болезней, в возникновении и развитии этого типа заболеваний участвует много генов.

Хотя генетическая компонента частых заболеваний находится в фокусе генетических исследований, до настоящего времени она не до конца ясна, и тесты на многофакторные генетические заболевания считаются неточными или даже неспособными предсказать потенциальное развитие заболевания.



### **Разные типы генетических тестов**

#### > **Диагностические генетические тесты**

Диагностические генетические тесты предназначены для диагностики генетических заболеваний у людей, у которых уже есть симптомы. Результаты этих тестов могут помочь выбрать метод лечения или иные способы решения проблем со здоровьем. Они также могут помочь решить проблему при сомнениях в диагнозе, давая возможность людям, по крайней мере, знать, от какой болезни они страдают.

#### > **Предиктивные генетические тесты**

Предиктивные генетические тесты проводятся людям, у которых еще нет симптомов заболевания. Их направляют на тестирование для выявления генетических изменений, которые могут свидетельствовать о риске развития заболевания в более позднем возрасте. Вероятность развития заболевания, определенная таким образом, может существенно варьировать при разных тестах. В редких случаях результаты генетического теста могут указать на высокую вероятность развития определенного состояния на протяжении жизни (например, тест на болезнь Гентингтона).

В большинстве случаев в результате теста можно получить только указание на наличие риска развития заболевания на протяжении жизни, однако прогноз нельзя считать точным из-за того, что факторы внешней среды играют важную роль в развитии заболевания наряду с генетическими. Такие генетические тесты называются тестами на генетическую предрасположенность.

#### > **Тесты на носительство**

Тесты на носительство используются для идентификации людей, которые «несут» аллель гена, ассоциированный с определенным заболеванием (например, муковисцидозом). У носителей может не быть признаков заболевания, однако есть риск того, что их дети будут больны.

#### > **Фармакогеномные тесты**

Фармакогеномные тесты проводятся для определения чувствительности человека к определенному виду терапии. Например, некоторые люди могут нуждаться в более высокой дозе лекарственного препарата, тогда как у других могут наблюдаться неблагоприятные реакции на определенные медикаменты.

### **Потенциальная польза генетического тестирования:**

- При некоторых состояниях в результате генетического теста может появиться определенность о Вашем заболевании или заболевании Вашего ребенка. Для некоторых людей окончание периода неопределенности очень важно.

- Генетический тест может помочь врачу поставить диагноз генетического

заболевания и назначить лечение (если оно есть) или предпринять профилактические меры (если они есть).

- Полученная в результате теста информация может быть полезна при следующей беременности.

- Так как генетические заболевания часто передаются по наследству, информация о Ваших генетических характеристиках может быть полезна для других членов Вашей семьи.

### Ограничения и возможные риски генетического тестирования

- Генетическое тестирование, ожидание его результатов и их получение может вызвать ряд разных эмоций, таких как стресс, беспокойство, облегчение или чувство вины. Очень важно оценить возможное значение для Вас и Вашей семьи как хороших, так и плохих новостей.

- Даже если диагноз заболевания установлен с помощью генетического теста, его лечение не всегда возможно.

- По разным причинам не всегда можно обеспечить генетическое объяснение причины определенного состояния: тест может быть не доступным, или его нельзя разработать из-за того, что генетическая основа заболевания еще не идентифицирована.

- Для некоторых заболеваний, генетическая причина которых уже установлена, на основании генетического теста невозможно сказать, насколько тяжело человек будет болен.

- Результаты генетического теста могут выявить генетическую информацию о других членах Вашей семьи, с которыми Вы имеете общие некоторые генетические характеристики, в том числе информацию о риске развития у них генетического заболевания. Хотят ли другие члены семьи иметь эту информацию?

- В результате теста иногда могут выйти на свет семейные тайны, в том числе об отцовстве и усыновлении.

### ■ ■ ■ Ваше решение сделать генетический тест

Принять такое решение может быть трудно. Это личный выбор. Каждый свободен в выборе, сделать тест или нет, быть информированным о его результатах или нет. Поэтому важно, чтобы Вам была предоставлена понятная и полная информация, и благодаря этому Вы могли бы задать все вопросы, которые пожелаете, чтобы удалить любые тени сомнения до принятия решения о тестировании.



#### Генетическое тестирование детей

Подход к генетическому тестированию детей должен быть осторожным. Обычно генетическое тестирование детей и подростков должно проводиться, если от результатов теста зависит проведение срочных лечебных или профилактических мероприятий. В случаях, когда тестирование не срочное (например, заболевание развивается только у взрослых, и никакое лечение не может проводиться до его начала), его обычно откладывают до тех пор, пока несовершеннолетний не достигнет возраста, в котором сам сможет сделать информированный выбор.

До того, как Вы примете решение сделать генетический тест, Вы должны задать разные вопросы:

- О заболевании:
  - Что известно об этом заболевании?
  - Все ли больные этим заболеванием страдают одинаково?
  - Как можно жить с этим заболеванием?
  - Почему я или мой ребенок заболели?
  - Есть ли у других членов моей семьи риск этого заболевания?
  - Есть ли какие-нибудь методы лечения этого заболевания?
  - Если да, могу ли я получить такое лечение?
  - Где я могу найти больше информации о заболевании?
- О тесте:
  - Есть ли риски при проведении теста? Если да, то в чем они заключаются?
  - О чем мне скажут результаты теста?
  - Насколько точны будут результаты теста?
  - Нуждаются ли другие члены моей семьи в тестировании?
  - Как скоро я получу результаты теста?
  - Кто предоставит мне результаты теста?
  - Кому будут доступны результаты теста?

*Результаты генетического теста - деликатные личные данные, составляющие вашу «биологическую частную жизнь». Именно поэтому они должны считаться конфиденциальными.*

*Кроме того, людям, прошедшим генетическое тестирование, настоятельно рекомендуется получить поддержку специалистов (генетическое консультирование) для обеспечения правильного понимания его значения и применения.*

- Другие уместные вопросы:
  - Будут ли результаты теста иметь последствия для других членов моей семьи?
  - Если да, должен ли я обсудить тест сначала с ними?
  - Каким может быть эмоциональное воздействие результатов теста на меня и членов моей семьи?
  - Кому я должен рассказать о результатах теста?
  - Могу ли я получить письменную информацию о том, что мы должны обсудить?
  - Кто может помочь мне объяснить результаты теста моему ребенку и/или родственникам, если я этого захочу?
  - Подлежат ли результаты теста передаче другим лицам? Если да, то кому?
  - Есть ли службы поддержки или организации пациентов, с которыми можно контактировать?
  - С представителями каких медицинских специальностей я должен контактировать?



### ■ ■ ■ Генетические тесты, продающиеся прямо потребителю

В последние годы растет число генетических тестов, рекламируемых и/или продаваемых через интернет компаниями, не относящимися к системе здравоохранения.

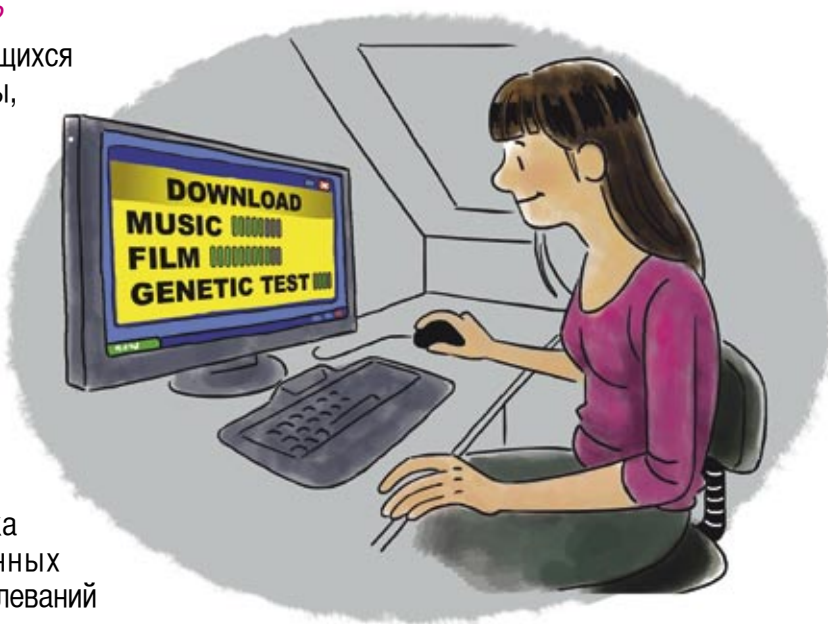
#### *Что представляют собой эти компании?*

Многие компании, предлагающие генетические тесты, дают Вам возможность купить их через интернет так же, как покупаются книги или компакт-диски. Большинство этих компаний рекламируют и предлагают услуги по генетическому тестированию без какого-либо участия профессионалов-медиков.

#### *На что можно тестироваться?*

Среди тестов, предлагающихся компаниями, есть тесты, разрешенные для применения в медицине, которые может назначить Ваш врач, и много тестов, которые не были разрешены или были признаны неподходящими для применения в медицине.

Большинство компаний продают тесты, которые предполагают расчет риска развития у Вас определенных частых многофакторных заболеваний (смотри выше).



### Что нужно знать о генетических тестах, продающихся прямо потребителю

- Многие генетические тесты, продающиеся прямо потребителю, не разрешены для использования в системе здравоохранения. Это означает, что качество и полезность этих тестов не были доказаны. В большинстве случаев в результате теста нельзя предсказать, разовьется ли у Вас определенное заболевание, или насколько тяжелым оно может быть. Как уже подчеркивалось выше, гены только частично влияют на риск развития большинства заболеваний. Другие факторы, такие как Ваши медицинская история, образ жизни и среда обитания, также играют важную роль в их развитии.
- Заказ генетического теста не то же самое, что заказ книги. Всегда важно сначала обдумать возможные последствия получения результатов теста для Вас и Вашей семьи.
- Генетическое тестирование детей всегда должно проводиться с особой

осторожностью (см. вставку «Генетическое тестирование детей»). Настоятельно рекомендуется не проводить генетическое тестирование детей вне системы здравоохранения.

- Многие компании работают без медицинского сопровождения и прямого взаимодействия между врачом и пациентом. Поговорите со своим врачом о том, может ли тест дать важную информацию о Вашем здоровье. Убедитесь, что Вы понимаете пользу и ограничения теста до того, как Вы его купите.
- Узнайте, что будет с образцом Вашего биологического материала и как будет защищена приватность Ваших образцов и информации. Узнайте, не поделится ли информацией о Вас с другими компаниями или исследовательскими организациями.
- Если Вы заказали генетический тест, продающийся прямо покупателю, обсудите его со своим врачом до принятия решений, связанных со здоровьем.



#### Больше информации о генетическом тестировании:

- [www.eurogentest.org/patient/](http://www.eurogentest.org/patient/)

ЕвроГентест разработал серию буклетов для того, чтобы дать пациентам и их семьям общую информацию о генетике и генетическом тестировании.

- [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Орфанет предоставляет доступ к базам данных о редких болезнях, орфанных лекарствах, экспертных центрах, диагностических тестах, организациях пациентов и т.д.



## О чем этот документ?

Цель этого информационного документа – дать общую объективную информацию о генетических тестах, включая их природу и потенциальные последствия их результатов. В нем представлены различные типы доступных тестов, их использование в медицине, степень и ограничения (предел?) значения информации, полученной в результате тестов.

© Совет Европы, 2012.  
[www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics)

Этот буклет подготовлен Советом Европы при участии проф. Паскаля Борри, с комментариями д-ра Хайди Ховард, проф. Мартины К. Корнел и других членов Комитета профессиональной и общественной политики Европейского общества генетики человека. Он поддержан ЕвроГентест, проект EU-FP7 (FP-7-HEALTH-F4-2010-261469) и Европейским обществом генетики человека.

Дизайн и редактирование: Эльзас Медиа Сайенс – Саентифик коммуникейшн – [www.amscience.com](http://www.amscience.com). Иллюстрации Луи де ла Тали.