

# Генетичко тестирање из здравствених разлога

Када је потребно урадити генетичко тестирање?

Професионално генетичко саветовалиште

Шта се тражи генетичким тестом ?

Ваша одлука



# Генетичко тестирање из здравствених разлога

Јединствену комбинацију гена сви смо наследили од наших родитеља. Оригинална генетска грађа заједно са утицајем фактора из околине током живота, објашњавају разлике између две особе у изгледу, осетљивости на различите терапијске протоколе, склоности ка болести и сл.



Напредак науке је омогућио истраживање и “читање” хуманог генома. Сваки тест који се изводи у лабораторији са циљем прикупљања података у вези са генетиком појединца се назива генетички тест.

*Важно је запамтити да ваши гени само делимично утичу на могући развој већине болести. Фактори као што су историја болести, стил живота и спољашња средина такође имају важну улогу.*

Овај информативни документ је написан како би вам пружио опште информације о генетици и њеном утицају на наше здравље и као водич који ће вас упутити како приступити генетичком тестирању.

## ■ ■ ■ Када је потребно генетичко тестирање ?

Генетички тест урађен из медицинских разлога може да пружи информацију која је важна за здравље особе. Постоје различити медицински разлози за генетичко тестирање. Уколико ваш лекар сматра да би узрок ваше болести могао бити генетичке природе, може да вас упути квалификованом лекару који је специјално обучен за истраживање, дијагностицирање и лечење особа за које се сумња да имају, или које заиста имају генетички проблем. Историја ваше болести ће бити пажљиво размотрена, као и остали симптоми вас и чланова ваше шире породица. Уколико се посумња на специфичну генетичку болест, биће вам предложен генетички тест, уколико је доступан, са циљем да се постави коначна дијагноза.



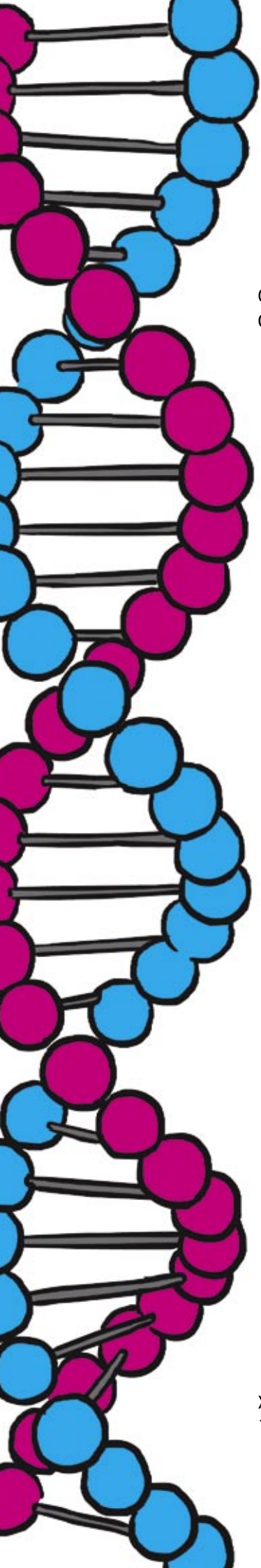
### **Потреба за професионалним генетичким саветовањем**

Због могућих озбиљних последица генетичког тестирања, особама које размишљају о генетичком тестирању, строго се препоручује генетичко саветовање. Њега спроводе специјално обучени професионалци и оно укључује објективну информацију која ће помоћи вама и вашој породици да донесте одлуку о тестирању. Током генетичког саветовања узима се у обзир и ваша ситуација и потребе те вам се у складу са тим пружа информација о свим опцијама које су вам доступне, без покушаја да се утиче на вашу одлуку. У оквиру генетичког саветовања може бити укључена и професионална психолошка подршка како пре тако и након генетичког тестирања, уколико се одлучите за тест, како би вам помогли да се носите са резултатима. Ова подршка може да укључи разговор и објашњење резултата тестирања члановима породице. Услед тога генетичко саветовање пружа подршку појединцима пре, у току и након генетичког теста.



Неки уобичајени разлози за генетичко тестирање:

- Ви или ваше дете имате симптоме обољења и желите да сазнате дијагнозу или да откријете биолошки узрок одговоран за развој болести
- Генетско обољење је присутно у вашој породици и желите да знате да ли и ви имате ризик да се разболите у току живота
- Генетско обољење је присутно у породици или припадате групи или популацији у којој постоји повећан ризик за развој специфичне генске болести или желите да знате да ли можете пренети болест на децу
- Ви или ваш партнер сте имали неколико неуспешних трудноћа.

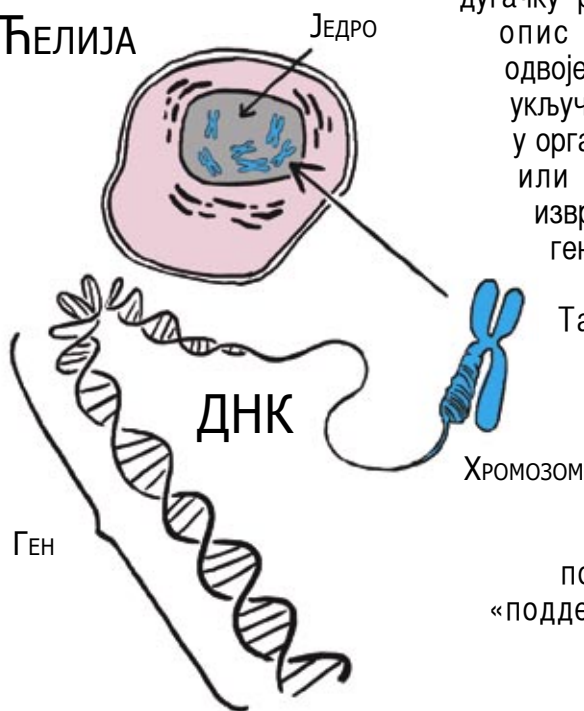


### ■ ■ ■ Мало о биологији...

Свако људско тело се састоји од неколико милијарди ћелија које чине градивне јединице живих бића. Ћелије дају телу структуру. Оне претварају хранљиве састојке из хране у енергију и обављају различите специјалне функције. Ћелије истог типа се повезују и граде ткива, која се повезују и стварају органе. Постоји више од 200 различитих типова ћелија које стварају мишиће, нерве, плућа, срце, полне органе, крв итд.

Већина ћелија има једро у коме се налазе све информације неопходне за развој и исправно функционисање организма. Информације су “записане” у биолошкој подлози која се назива ДНК (дезоксирибонуклеинска киселина). Уколико би ДНК представили као

### ЋЕЛИЈА

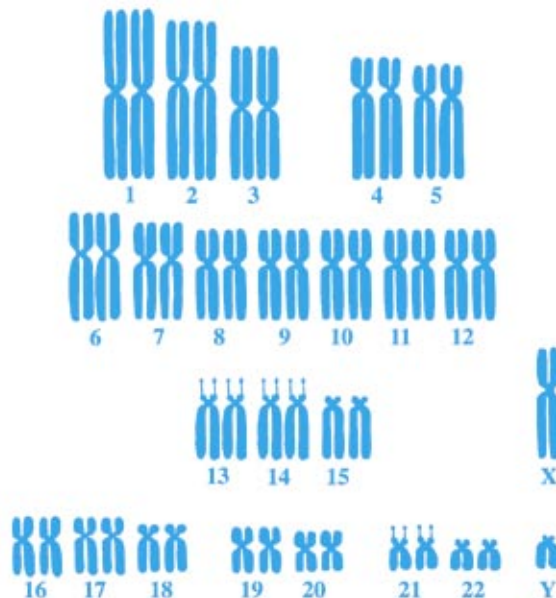


дугачку реченицу која даје комплетан опис организма, гени би били одвојене речи у тој реченици. Гени су укључени у једну или више функција у организму. Уколико је ген оштећен или га нема не може исправно извршавати своју функцију. Цео сет гена чини геном.

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

### Шта је са хромозомима?

Углавном изграђени од ДНК, хромозоми се виде једино током ћелијске деобе. Људи имају 46 хромозома, или тачније 23 пара, због тога што се хромозоми налазе у паровима: један пар полних хромозома - X и X код жена, а X и Y код мушкараца - и 22 пара соматских хромозома, обележених бројевима од 1 до 22.



## ■ ■ ■ Шта се тражи генетичким тестом ?

Генетички тест је анализа дела ваше ДНК. Генетичким тестом је могуће открити да ли постоји промена у одређеном гену или хромозому. Промена, која се најчешће назива мутацијом, може захватити све ћелије организма и може бити пренета на будуће генерације.



### Ваши гени и ваш лекар

За изучавање ДНК, прво се узима узорак крви или пљувачке и шаље у лабораторију на тестирање. Лабораторија најчешће издаје резултате теста у писаном облику лекару који је захтевао тестирање и који ће након тога разговарати са вама о резултатима теста.

Као резултат мутација настају три основна типа болести:

#### ■ Хромозомски поремећаји

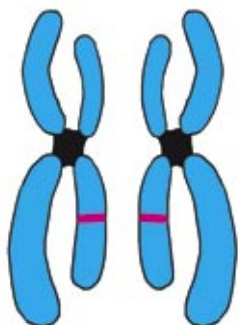
Хромозомске абнормалности се јављају када особа има један или више оштећених хромозома (нпр. премештање делова хромозома или губитак делова хромозома), или када особа нема 46 хромозома. То је случај код појединаца са Дауновим синдромом који имају додатни хромозом 21, што чини да они имају укупно 47 хромозома.

#### ■ Моногенске болести

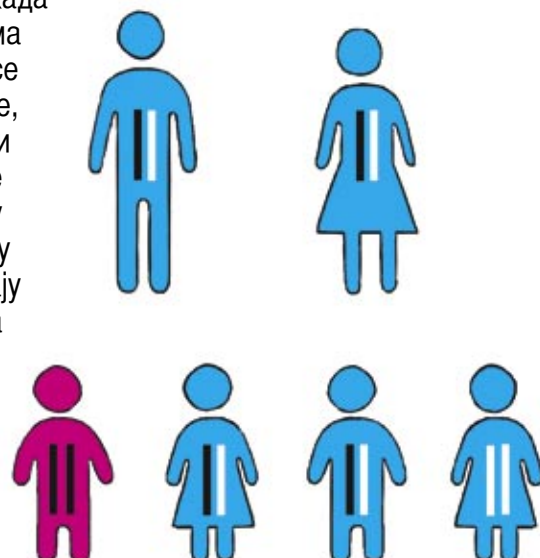
Моногенске болести настају као резултат промене у једном гену. Моногенске болести су тешке и ретке, иако погађају милионе људи широм света. Природа болести зависи од функције коју обавља мутирани ген. Сви људи имају две копије-научни термин је "алел"- сваког гена. Један алел наслеђујемо од оца а други од мајке.

Неке моногенске болести су повезане са променама у једном алелу. Такав случај је Хантингтонова болест која утиче на координацију мишића и когнитивне функције.

Остале моногенске болести се развијају само када су оба алела измењена. Особе са изменама на само једном алелу не оболевају иако носе мутацију. Такав је случај код цистичне фиброзе, хроничне болести која погађа плућа и дигестивни систем. Када је само један алел измењен, особе нису болесне, али носе мутацију. Они се називају (здравим) носиоцима. Носиоци ретко имају симптоме болести, али уколико два носиоца имају заједничко дете постоји вероватноћа од 25% да ће дете наследити две мутиране копије гена и због тога оболети.



Хромозоми са два алела истог гена



#### ■ Комплексне генетичке болести

Комплексне генетичке болести су резултат интеракције неколико генских промена са факторима спољашње средине и начином живота. Комплексне генетичке болести укључују врло честе болести као што су шећерна болест, већина канцера, астма или болести срца. За разлику од моногенских болести, велики број гена је укључен у настанак и развој ових болести.

Иако представља важан фокус истраживања у генетици, генетичка компонента честих болести је и даље непозната. Тестови везани за комплексне генетичке болести се сматрају нетачним и чак неважним предикторима за предвиђање потенцијалног развоја болести.



### Различити типови генетичких тестова

#### >Дијагностички генетички тестови

Дијагностички генетички тестови су намењени за постављање дијагнозе генетичке болести код особе која већ има симптоме. Резултати ових тестова могу помоћи приликом избора начина лечења или решавања здравствених проблема. Ови тестови могу помоћи да се реши проблем нејасне дијагнозе и тако омогући особи да коначно сазна од које болести болује.

#### >Предиктивни генетички тестови

Предиктивно генетичко тестирање се ради код особа које још увек не показују симптоме болести. Они су предвиђени за откривање генетичких промена које указују на ризик за развој болести касније током живота. Та вероватноћа се значајно разликује од теста до теста. У ретким случајевима, генетички тест указује на високу вероватноћу за развој болести током живота (нпр. тест за Хантингтонову болест)

У већини случајева, тест је само индикација ризика за развој болести током живота, али није тачан показатељ, јер осим генетичких и фактори околине имају важну улогу у развоју болести. Такви предиктивни генетички тестови се називају и тестовима склоности

#### >Тестирање носиоца.

Тестирање носиоца се користи да се открију особе које “носе” мутирани алел гена који је повезан са одређеном болести (нпр. цистична фиброза). Носиоци не морају показивати никакве знакове болести. Међутим, постоји ризик да ће њихова деца оболети.

#### >Фармакогеномски тестови

Фармакогеномски тестови се изводе да би се одредила осетљивост особе на специфичну терапију. На пример, неке особе могу имати потребу за већом дозом лека док се код других могу јавити штетне реакције на одређени лек.

### Потенцијална корист генетичког тестирања

- За неке специфичне болести, генетичко тестирање може обезбедити сигурно сазнање у вези ваше или болести вашег детета. За неке људе је веома важно да нису у неизвесности.

- Генетички тест може да помогне да се постави дијагноза генетичког поремећаја и омогућити адекватно лечење (уколико је доступно) или превентивне мере (ако су могуће)

- Резултати тестирања могу пружити корисне информације за будуће трудноће
- Како су генетичке болести често наследне, информације о вашем генетичком статусу могу бити корисне за чланове ваше шире породице.

### Ограничења и могући ризици генетичког тестирања

- Генетичко тестирање, чекање резултата и преузимање резултата може изазвати низ мешаних емоција као што су стрес, забринутост, олакшање или осећај кривице. Изузетно је значајно да пажљиво размотрите могуће последице по вас и вашу породицу без обзира да ли сте добили добру или лошу вест.
- Иако се генетичким тестом може потврдити дијагноза, одговарајућа терапија није увек могућа
- Није увек могуће обезбедити генетичко објашњење за одређене болести из различитих разлога: тест можда још увек није доступан, или још увек није развијен због тога што није идентификована генетичка основа болести.
- За неке болести за које је идентификована генетичка основа болести, није могуће предвидети да ли ће особа бити погођена тежим обликом болести.
- Резултати вашег генетичког теста могу открити генетичке податке о другим члановима ваше биолошке породице - са којима делите неке генетичке карактеристике- нарочито у вези њиховог генетичког ризика за развој болести. Да ли остали чланови ваше породице желе да знају ту информацију ?
- Резултати теста понекад могу открити породичне тајне повезане са очинством и усвајањем.

### ■ ■ ■ Ваша одлука да се тестирате

Није лако да се одлучите на тестирање. То је лични избор. Свако је слободан да донесе одлуку да ли ће, или неће, тражити генетичко тестирање, као и да ли жели или не жели да буде обавештен о резултатима тестирања. Због тога је веома важно да добијете јасну и потпуну информацију, да можете поставити сва питања која желите како би отклонили сваку дилему и сумњу пре него што се одлучите.



#### Генетичко тестирање деце

Генетичком тестирању малолетника увек се мора опрезно приступити. Уобичајено је да се деца и адолесценти генетички тестирају само уколико хитни превентивни поступци или начин лечења зависе од резултата тестирања. У случају да тестирање није хитно (нпр. болест се појављује тек код одраслих или лечење не може бити отпочето пре тог времена), обично се тестирање одгађа све док малолетник није довољно стар за самостално доношење одлуке.

Пре него што се одлучите за генетичко тестирање требало би да се распитате:

- О болести
  - Шта се зна о болести ?
  - Да ли сви оболели од ове болести имају исте симптоме?

- Како је живети са том болешћу?
  - Зашто ја или моје дете имамо ову болест?
  - Да ли и остали чланови породице имају ризик да се разболе?
  - Има ли лека за ту болест?
  - Ако има лека, да ли је доступан?
  - Где могу добити више информација о болести?
- О тестирању
    - Да ли постоје ризици од тестирања. Уколико постоје, који су ?
    - Шта ће ми рећи резултат тестирања?
    - Колико је тачан резултат теста?
    - Да ли је потребно да се и остали чланови породице тестирају?
    - Колико дуго се чека резултат теста?
    - Ко ће ми дати резултате теста?
    - Ко ће имати приступ резултатима теста?

*Резултати генетичког тестирања су осетљиви лични подаци који се односе на вашу "биолошку приватност". Због тога се ови резултати сматрају поверљивим.*

*Осим тога особама које су се подвргле генетичком тестирању, препоручује се да захтевају подршку (генетичко саветовање) да би се осигурало потпуно разумевање значења и последица добијених резултата.*

- Остала важна питања :
  - Да ли ће резултати теста имати последице и на друге чланове моје породице?
  - Ако хоће, да ли је потребно да прво са њима разговарам о тесту?
  - Какав емоционални резултат би могли имати резултати теста на мене и моју продицу?
  - Кога бих требало да обавестим о резултатима теста?
  - Хоћу ли добити писану информацију о ономе о чему смо разговарали?
  - Ко може да ми помогне да објасним резултате теста мом детету и /или рођацима, уколико се одлучим на то?
  - Да ли се резултати теста саопштавају и другим особама. Уколико се преносе, коме?
  - Постоји ли нека подршка или удружење пацијената којем се могу обратити?
  - Којим се још здравственим радницима могу обратити?

### ■■■ Генетичко тестирање које се продаје директно корисницима

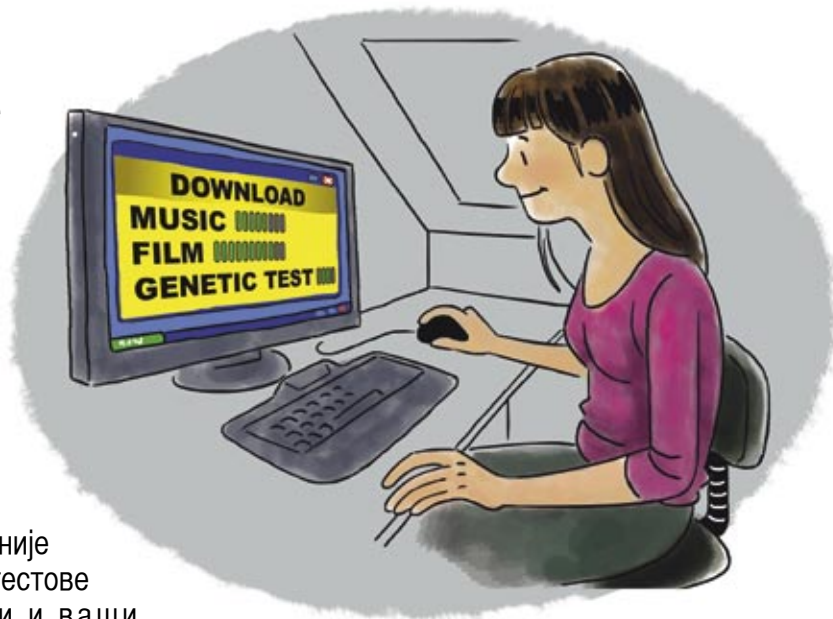
Последњих неколико година, повећава се број генетичких тестова који се рекламирају и/или продају преко интернета од стране компанија које су изван здравственог система.

*Какве су то компаније?*

Чињеница је, да вам, многе компаније које продају ове тестове преко интернета,



омогућавају да их купите на исти начин као што купујете књиге или компакт дискове (ЦД). Већина тих компанија рекламира и нуди генетичке тестове без икаквог учествовања здравствених радника.



### *На шта се можете тестирати?*

Тестови које нуде ове компаније укључују и неке проверене тестове које вам могу понудити и ваши лекари, али они такође нуде и много више тестова који још нису проверени или се сматрају неодговарајућим за јавну употребу. Многе компаније продају тестове који би требало да одреде ваш ризик да оболите од одређених комплексних генетичких болести (видети горе).

### **Шта је потребно да знате о генетичким тестовима који се директно продају корисницима?**

- Многи тестови који се директно продају корисницима не сматрају се ваљаним од стране здравственог система. То значи да квалитет и корисност тих тестова још нису доказани. Већина таквих тестова не може предвидети да ли ћете развити одређену болест и колико ће она бити тешка. Као што је већ раније наглашено, за велику већину болести, ваши гени само делимично утичу на ризик да се разболите. Други фактори, као што је на пример ваше здравствено стање, начин живота и околина у којој живите такође имају важну улогу.
- Наручивање генетичког теста није исто што и наручивање књиге. Увек је важно да прво размислите о могућим последицама за вас и вашу породицу када добијете резултате тестирања.
- Генетичко тестирање деце увек треба размотрити веома пажљиво (погледати одељак: генетичко тестирање деце). Јасна је препорука да се генетичко тестирање деце не ради изван постојећег здравственог система.
- Многобројне компаније раде без надзора лекара и без директне комуникације између пацијента и лекара. Разговарајте са вашим лекаром о томе да ли тај тест може да пружи корисне информације о вашем здрављу. Будите сигурни да разумете корист и ограничења теста пре него што га купите.
- Питајте шта ће се десити са вашим узорком и како ће се осигурати приватност вашег узорка и личних података. Питајте да ли ће се ваши подаци поделити другим компанијама или истраживачким установама.
- Уколико сте поручили тест који се директно продаје корисницима, разговарајте са вашим доктором пре него одлучите било шта у вези са вашим здрављем.



### Више информација о генетичком тестирању

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

EuroGentest је приредио серију брошура које пружају опште информације о генетици и генетичком тестирању пацијентима и члановима њихових породица.

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

Orphanet омогућава увид у базе података о ретким болестима, лековима за ретке болести, експертским центрима, дијагностичким тестовима, ораганизацијама пацијената....

## О ~~чем этот документ?~~

Овај документ је предвиђен да пружи општу, објективну информацију о генетичким тестовима, укључујући њихове карактеристике и потенцијално значање њихових резултата. Приказује различите типове доступних тестова, њихову примену у медицини и степен значаја и ограничења информација које произилазе из резултата ових тестова.

© Савет Европе, 2012.  
[www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics)

Ову брошуру је приредио Савет Европе уз помоћ Проф. Pascal Borry, уз коментаре др Heidi Howard, Проф. Martina C. Cornel и других чланова Одбора за професионалне и јавне прописе Европског друштва за хуману генетику Брошура је подржана од стране EuroGentest, пројекта EU-FP7 (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) и Европског друштва за хуману генетику.

Дизајн и уредништво: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Илустрације: Louis de la Taille.