

Sağlık Amaçlı Genetik Testler

GENETİK TESTLER HANGİ DURUMLARDA İSTENİR?

PROFESYONEL GENETİK DANIŞMA

GENETİK TESTLERLE NE ARAŞTIRILIR?

SİZİN KARARINIZ



Sağlık Amaçlı Genetik Testler

Hepimiz ebeveynlerimizden özgün gen kombinasyonları kalırız. Bu özgün yapı ve yaşam boyunca karşılaştığımız çeşitli çevresel faktörler, dış görünüm, hastalıklara yatkınlık, belirli tedavi tiplerine duyarlılık gibi konularda birbirimizden farklılıklarımızı belirler.



Bilimdeki ilerleme, insan genomunu araştırma ve bu konuda bilgi toplama olanağı sağlamaktadır. Bir bireyin genetik durumunun özgün yönleri hakkında bilgi elde etmek amacıyla yapılan her laboratuvar testi, genetik testtir.

Bir çok hastalık için, genlerin hastalığa yakalanma riskini, yalnızca kısmen etkilediği unutulmamalıdır. Tıbbi öykünüz, yaşam tarzınız ve yaşadığınız çevre de hastalık riskinde önemli rol oynar.

Bu belge, genetik hakkında genel bilgi sunmak, genetik faktörlerin sağlık üzerine etkileri ve genetik testlere nasıl yaklaşılması gerektiği konularında rehberlik etmek üzere derlenmiştir.

■ ■ ■ Genetik testler hangi durumlarda istenmektedir?

Klinik değerlendirmeler ışığında yapılacak bir genetik test, kişinin sağlığı hakkında önemli bilgiler elde etmemizi sağlayabilir. Genetik testler, çeşitli tıbbi nedenlerle istenir. Eğer doktorunuz, hastalığınızın genetik bir nedeni/ bileşeni olduğunu düşünürse, size, genetik bir hastalığı olan veya genetik hastalığı olduğu düşünülen kişilerin değerlendirilmesi, tanısının konulması ve tedavi edilmesi konusunda yeterli bilgi ve donanıma sahip bir uzman hekime yönlendirebilir. Hastalık öykünüzün yanı sıra, ailenizde genetik probleme sahip olguların varlığı ve şikayetleriniz dikkatlice değerlendirilecektir. Belirli bir genetik bozukluktan şüphelenilirse ve şüphelenilen hastalık için genetik test mevcutsa, kesin tanı için genetik testler önerilecektir.



Profesyonel genetik danışma gereksinimi

Genetik test sonucunun, birey üzerinde ciddi etkileri olabileceğinden, test yaptıracak olan kişinin genetik danışma almaları ısrarla önerilmektedir.. Bu hizmet, konuda uzman kişilerce verilir. Size ve gerekli durumlarda ailenize bir karar almanız konusunda yardımcı olacak bilgiler sunulur. Genetik danışmada, durumunuz ve gereksinimleriniz göz önünde bulundurularak, kararınızı etkilemeye çalışmadan olası seçenekler size sunulur. Ek olarak, genetik danışma hizmeti, genetik test sonuçlarını aldığınızda gereksiniminiz olabilecek profesyonel psikolojik desteği de içerebilir. Bu destek kapsamında test sonuçları aile bireylerine bildirilip açıklanabilir. Kısacası, genetik danışma hizmetiyle, genetik test sürecinde ve sonrasında birey desteklenir.



Genetik testler genellikle şu nedenlerle istenir:

- Sizde ya da çocuğunuzda bulguları görülen bir hastalığa tanı konulması ya da hastalığa yol açan biyolojik nedenlerin saptanması için
- Ailenizde varlığı bilinen bir genetik hastalık için ne kadar risk taşıdığınızı belirlemek için
- Ailenizde var olan ya da ait olduğunuz etnik grupta sık görülen bir hastalığı çocuklarınıza kalıtıp kalıtmadığınızı öğrenmeniz için
- Sizin ya da eşinizin iki ya da daha fazla gebelik kaybı olmuşsa

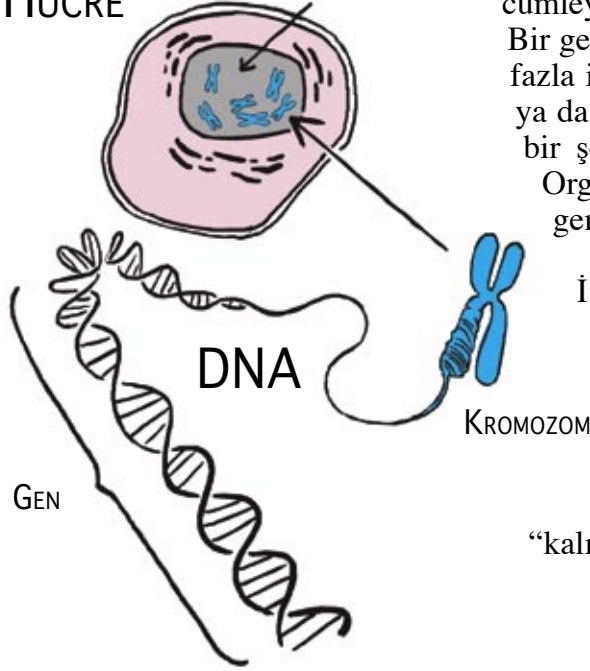
■ ■ ■ Biraz biyoloji...

İnsan vücudunda trilyonlarca hücre bulunur. Hücreler vücut yapılarını oluşturur. Yiyeceklerle aldığımız besin maddelerini enerjiye çevirerek özgün işlevlerini yerine getirirler. Aynı tip hücreler bir araya gelerek dokuları, dokular ise organları meydana getirirler. Kaslar, sinirler, akciğerler, kalp, cinsel organlar, kan vb dokuları oluşturan yaklaşık 200 farklı hücre vardır.

Bir çok hücre, organizmanın gelişimi ve işlevlerini düzgün yerine getirebilmesi için gerekli bilginin depolandığı bir çekirdeğe sahiptir. Bu bilginin ögeleri, DNA (deoksiribonükleik asit) adı verilen biyolojik taşıyıcı yapının üzerine “yazılmaktadır”. Eğer DNA’nın organizmanın bütününe tanımlayan uzun bir cümle

HÜCRE

ÇEKİRDEK

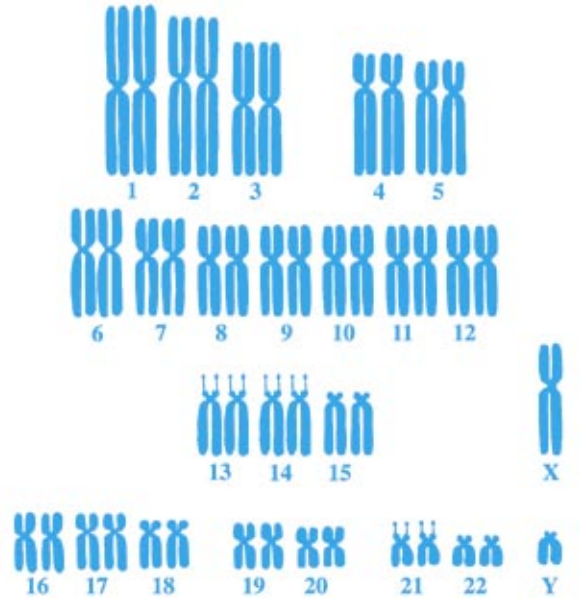


olduğu kabul edilirse, genler bu cümleyi oluşturan farklı sözcüklerdir. Bir gen, organizmada bir ya da daha fazla işleve sahiptir. Eğer hasarlanır ya da eksilirse, bu işlev(ler)i uygun bir şekilde yerine getiremeyebilir. Organizmadaki genlerin bütününe genom adı verilir.

İnsanların “genetik doğa”sını belirleyen genom hücre çekirdeğinde bulunur. Her çocuk, genomunun yarısını annesinden, yarısını babasından alır. Bu nedenle genom sıklıkla “kalıtımın taşıyıcısı” olarak anılır.

Peki ya kromozomlar?

Kromozomlar temelde DNA’dan oluşur ve sadece hücre bölünmesi sırasında görülebilirler. İnsanlarda 23 çift olmak üzere 46 kromozom vardır. Kromozomlar çiftler halinde bulunur: bunların bir çifti erkekler için X ve Y, dişiler içinse iki adet X olmak üzere, cinsiyet kromozomlarıdır. Geri kalanı 1’den 22’ye kadar numaralandırılan 22 çift cinsiyet dışı (otozomal) kromozomdur.



■ ■ ■ Genetik testler neyi araştırır?

Genetik testler ile DNA'nızın bir kısmı incelenir. Bunlar, belirli bir gende veya bir kromozomdaki değişikliği saptamaya yardımcı olabilir. Bu değişiklikler sıklıkla "mutasyon" olarak adlandırılır. Mutasyonlar, organizmanın bütün hücrelerini etkileyebilir ve sonraki kuşaklara aktarılabilir.



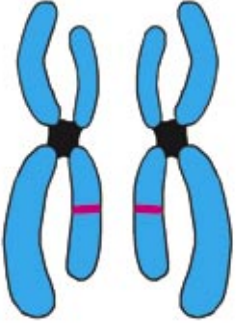
Gen testleri ve hekiminiz

DNA üzerinde çalışma yapılabilmesi için, öncelikle kan veya tükürük örneği test amaçlı alınarak laboratuvara gönderilir. Sonuçlar, laboratuvar tarafından genellikle yazılı olarak, bu testi size öneren ve sonuçları daha sonra sizinle tartışacak olan doktora verilir.

Genetik mutasyonlardan kaynaklanan üç ana grup hastalıktan bahsedilebilir:

■ Kromozom bozuklukları

Kromozom anomalileri bir veya daha fazla hasarlı kromozom varlığında (örneğin, kromozomlar arasında parça değişimi ya da bir kromozomun bir parçasının kaybı) veya kişide 46 kromozom olmadığı durumlarda ortaya çıkar. Down sendromlu bireylerde bu ikinci durum gözlenir. Down sendromlu bireylerde 21. kromozomun fazladan bir kopyası bulunur ve bu nedenle toplam kromozom sayısı 47 olarak saptanır.



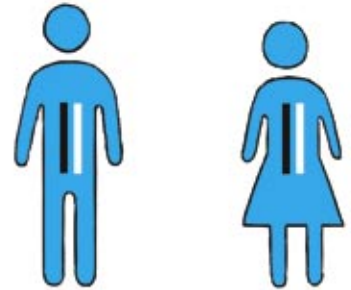
Aynı genin iki alelini içeren kromozomlar

■ Tek gen hastalıkları

Tek gen hastalıkları, tek bir gendeki değişiklik sonucunda ortaya çıkar. Genellikle ağır seyirli ve nadir hastalıklardır, buna rağmen tüm dünyada etkilenmiş birey sayısı halen milyonlarla ifade edilmektedir. Bu hastalıkların niteliği, mutasyona uğramış genin işlevlerine bağlıdır. Her insan her bir genin iki kopyasını taşır. Bu kopyalara verilen bilimsel olarak 'alel' adı verilir. Bir alel anneden, diğer alel babadan gelir.

Bazı tek gen hastalıkları, tek bir aleldeki değişikliğe bağlıdır. Örnek olarak, kas koordinasyonlarını ve zihinsel işlevleri etkileyen Huntington hastalığı verilebilir.

Diğer tek gen hastalıkları, ancak iki alelde birden değişiklik olduğu zaman ortaya çıkar. Yalnızca tek bir alelde değişiklik gözlenen bireylerde hastalık ortaya çıkmaz; bunlar sadece mutasyonu taşır. Akciğerleri ve sindirim sistemini etkileyen kronik bir hastalık olan kistik fibroz buna örnektir. Tek bir alelde değişiklik olan bireylerde hastalık gözlenmediğinden, bunlara mutasyon taşıyıcısı ya da (sağlıklı) taşıyıcı denir. Ancak taşıyıcı iki birey çocuk sahibi olursa, çocuğun mutasyona uğramış iki aleli ebeveynlerinden kalıtarak hasta olma olasılığı %25'tir. Bazı hastalıklarda, taşıyıcılarda nadiren bazı bulgulara rastlanabilir.



■ Kompleks genetik hastalıklar

Kompleks genetik hastalıklar, birkaç gendeki değişikliğin birbiriyle etkileşiminin yanısıra, yaşam tarzı ve çevresel faktörlerin de etkisiyle ortaya çıkar. Kompleks genetik bozukluklar diabetes mellitus, bir çok kanser türü, astım ve kalp hastalıkları gibi bir çok yaygın hastalığı içerir. Tek gen hastalıklarından farklı olarak bu tip bozuklukların ortaya çıkışında ve ilerlemesinde bir çok gen rol oynar.

Bu hastalık grubunda genetik araştırmalar yoğunluk kazanmış olsa da, sık görülen bu hastalıkların bir çoğunun genetik bileşeni hala çok az anlaşılabilmiştir. Bu nedenle günümüzde, kompleks genetik hastalıklarda genetik test sonuçlarının güvenilir olmadığı, diğer bir deyişle bu grup hastalıkların öngörülmesinde genetik testlerin tahmin unsuru olarak kullanılmayacağı düşünülmektedir.



Genetik test çeşitleri

> Tanı amaçlı genetik testler

Tanı amaçlı genetik testler, hastalık bulgularının görüldüğü bireyde, genetik hastalığın tanısının koyulmasını hedefler. Bu testin sonuçları, ilişkili sağlık problemlerinin nasıl tedavi edileceği konusunda seçenekler sunulmasına yardımcı olur. Ayrıca kişinin hastalığının ne olduğunu bilmesini sağlayarak, belirsizliği ortadan kaldırır.

> Öngörücü genetik testler

Öngörücü genetik testler, henüz hastalığa ait herhangi bir bulgunun ortaya çıkmadığı kişilere yapılır. Bunlar, yaşamın ilerleyen yıllarında belirli bir hastalığın ortaya çıkma riskini gösteren genetik değişiklikleri saptamaya yöneliktir. Bu olasılık bir testten diğerine büyük oranda değişebilir. Nadir durumlarda bu testler yaşamın ilerleyen yıllarında bir hastalığın ortaya çıkacağını işaret eder (ör. Huntington hastalığı için yapılan test).

Diğer bir çok durumda benzeri testler, yaşam boyunca belirli bir hastalığın ortaya çıkma riskinin olduğuna işaret eder, ancak sonuçlarla kesin bir öngörüle bulunulamaz. Çünkü genetik faktörlerin yanısıra çevresel faktörler de bazı hastalıkların ortaya çıkmasında önemli rol oynar. Bu tür öngörücü genetik testler 'genetik yatkınlık testleri' olarak anılır.

> Taşıyıcılık testleri

Taşıyıcılık testleri, özgün bir hastalık (ör. kistik fibroz) ile ilişkilendirilen genin mutasyona uğramış tek bir alelini taşıyan bireyleri saptamak için kullanılır. Taşıyıcılarda hastalık bulgusu görülme de, çocuklarının etkilenme riski vardır.

> Farmakogenomik testler

Farmakogenomik testler, bir tedaviye karşı bireysel duyarlılığı belirlemede kullanılır. Bazı bireyler belirli ilaçları kullandığında yan etkiler gelişebilir. Bazılarında ilaç tedavisinin etkili olabilmesi için ilacın daha yüksek dozda verilmesi gerekebilir.

Genetik testlerin potansiyel yararları

- Birtakım özgün durumlarda genetik test, sizin veya çocuğunuzun hastalığına ilişkin kesin bilgiler edinilmesini sağlayabilir. Belirsizliğe son vermek bazı kişiler için çok önemli olabilir.

- Genetik test, bir hastalığın tanısının konulmasına yardımcı olabilir. Mümkün olduğu durumlarda tedaviye ya da önleyici tedbirlerin alınmasına öncülük edebilir.

- Test sonuçları olası gebeliklere ilişkin faydalı bilgiler elde edilmesini sağlayabilir.

- Genetik bozukluklar sıklıkla kalıtsal olduklarından, genetik özellikleriniz hakkındaki bilgiler, diğer aile bireyleri için de faydalı olabilir.

Genetik testlerin sınırları ve olası riskler

- Genetik bir test yaptırmak, onun sonuçlarını beklemek ve sonuçları almak stres, kaygı, rahatlama veya suçluluk duygusu gibi karmaşık duygulara yol açabilir. İyi ya da kötü haberler almayı kabul ederken, siz ve ailenize ilişkin olası sonuçları göz önünde bulundurmanız önemlidir.

- Tanı genetik test ile doğrulanabilse bile tedavi veya tıbbi girişim her zaman mümkün olmayabilir.

- Çeşitli nedenlerden ötürü bir hastalığa genetik açıklama getirilemeyebilir. Test henüz tıbbi kullanıma sunulmamış ya da hastalığın genetik temeli bilinmediğinden geliştirilememiş olabilir.

- Genetik temeli aydınlatılmış bazı durumlar için, bir bireyin ne şiddetle etkileneceğini söylemek mümkün olmayabilir. .

- Genetik test sonuçlarınız bazı ortak genetik özellikleri paylaştığınız ailenizin diğer bireyleri hakkındaki genetik bilgiyi -özellikle de bir hastalık için genetik riskleri- ortaya çıkarabilir. Diğer aile bireyleri bu bilgiyi edinmek isteyecekler mi?

- Test sonuçları bazen babalık ve evlat edinme gibi bazı aile sırlarının açığa çıkmasına yol açabilir.

■■■ Genetik test yaptırmaya kararınız

Bu, alması güç bir karar olabilir ve kişisel bir seçenektir. Herkes, genetik bir testi yaptırmayı ve test sonuçları hakkında bilgilendirilmeyi isteme ya da istememe konusunda özgürdür. Bu nedenle karar vermeden önce, bu konuda açık ve tam bir şekilde bilgilendirilmeniz ve aklınızdaki tüm soru işaretlerini giderebileceğiniz şekilde dilediğiniz her soruyu sorabilmeniz önemlidir.



Çocuklarda genetik testler

Çocuklarda genetik testlerin yapılması konusuna her zaman çekinceli yaklaşılmıştır. Çocuk ve ergenler genellikle acil tedavi ve önleyici tedbirlerin test sonuçlarına bağlı olduğu durumlarda test edilirler. Genetik testin acil olmadığı durumlarda (ör. sadece yetişkin çağda ortaya çıkan ve önleyici tedavinin söz konusu olmadığı hastalıklar) genellikle çocuk özgür iradesi ile aydınlatılmış onam verebilecek yaşa gelene kadar test ertelenir.

Genetik test yaptırmaya karar vermeden önce çeşitli sorular sormalısınız.:

■ Hastalık hakkında:

- Hastalık hakkında ne biliyoruz?
- Bu hastalıktan etkilenen herkes aynı şekilde mi etkileniyor?
- Bu hastalıkla yaşamak nasıl birşey?
- Ben veya çocuğumda niye bu hastalık var?
- Diğer aile bireylerinin de hastalık açısından riski var mı?
- Bu hastalık için herhangi bir tedavi var mı?
- Varsa, ben ulaşabilir miyim?
- Hastalık hakkında daha fazla bilgiyi nerede bulabilirim?

■ Test hakkında:

- Testi yaptırmanın riskleri var mı? Varsa, nelerdir?
- Test sonuçları bana neyi anlatacak ?
- Test sonucu ne ölçüde doğru olacak ?
- Diğer aile bireylerinin de test edilmesi gerekiyor mu?
- Test sonuçlarını almam ne kadar sürecek?
- Test sonuçlarını bana kim verecek?
- Test sonuçlarına kimler ulaşabilecek?

Genetik testin sonuçları, sizin “biyolojik mahremiyet”inize ilişkin hassas kişisel bilgilerdir. Bu nedenle test sonuçları kişiye özel bilgiler olarak kabul edilir.

Ek olarak, testin anlam ve sonuçlarının uygun bir şekilde kavranmasını kesinleştirmek için, test yaptıran bireylere destek almaları (genetik danışma) önemle önerilir.

■ İlişkili diğer sorular:

- Test sonuçları, ailemin diğer bireyleri için de önemli bilgiler içerecek mi?
- Eğer öyleyse, test konusunu önce onlarla tartışmalı mıyım?
- Sonuçların ben ve ailem üzerinde ne gibi duygusal etkileri olacak?
- Sonuçları kimlerle paylaşmalıyım?
- Tartıştığımız konularda yazılı bilgi alabilecek miyim?
- Sonuçları çocuğuma ya da akrabalarımın açıklamak istersem bana kim yardımcı olabilir?
- Bu sonuçları başka kimler görebilir?
- İletişime geçebileceğim veya destek hizmeti alabileceğim hasta grupları var mı?
- İlişkide olmam gereken diğer sağlık uzmanları kimlerdir?

■ ■ ■ Tüketicieye aracısız sunulan testler

Son yıllarda, bazı firmalar tarafından mevcut sağlık sistemi dışında reklamı yapılan ve/veya internet yoluyla satılan genetik testlerin sayısında bir artış olmuştur.

Bu şirketler nasıl çalışır?

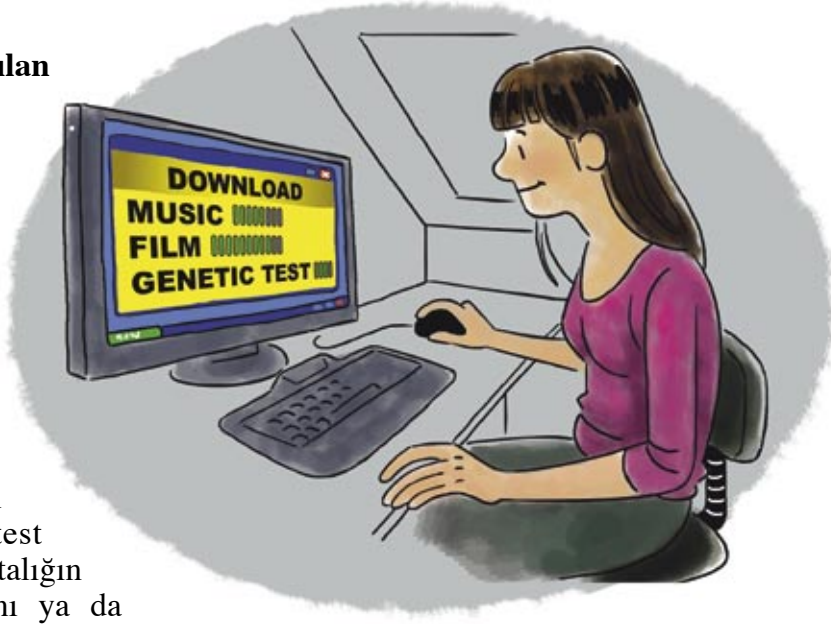
Aslında bu testleri satan bir çok firma, internetten kitap ya da CD alır gibi bu testleri satın almanıza olanak sağlamaktadır. Bu firmaların çoğu, sıklıkla bir sağlık uzmanının görüşü alınmaksızın, genetik test hizmetlerini tanıtmakta ve önermektedirler.

Hangi testler yapılabilmektedir?

Bu firmalar tarafından satılan testler, doktorunuzun önerebileceği geçerliliği kabul edilmiş bazı testleri de içermektedir. Fakat bu firmalar ek olarak henüz onaylanmamış ya da kamuya önerilmesinin uygun olmadığı düşünülen birçok testi de önermektedirler. Bunların çoğu, yaygın görülen belirli kompleks genetik hastalıkların sizde ortaya çıkma riskini öngöreceği farz edilen genetik testler satmaktadırlar.

Müşteriye aracısız satılan genetik testler hakkında bilmeniz gerekenler:

■ Müşteriye aracısız satılmakta olan genetik testlerin bir çoğunun sağlık sistemi tarafından onaylanmadığı göz önünde bulundurulmalıdır. Bu testlerin çoğunun kalitesi ve yararlılığı kanıtlanmamıştır. Çoğu test sonucu, sizde belirli bir hastalığın ortaya çıkıp çıkmayacağını ya da hangi şiddette etkileneceğinizi öngörme yeteneğine sahip değildir. Yukarıda vurgulandığı gibi, çoğu hastalığın ortaya çıkmasında genler sadece kısmi bir etkiye sahiptir. Tıbbi öykünüz, yaşam tarzınız ve yaşadığınız çevre gibi diğer faktörlerde ayrıca hastalığın ortaya çıkmasında önemli rol oynar.



■ Genetik test satın almak, bir kitap sipariş etmek ile aynı değildir. Bir testin sonucunu alırsanız, siz ve aileniz için olası sonuçlarını göz önünde bulundurmanız önemlidir.

■ Çocuklarda genetik testler her zaman ihtiyatla (ileriye düşünerek ölçülü davranma, sakınma) planlanır (bkz. Çocuklarda genetik testler). Çocuklarda, mevcut sağlık sistemi tarafından belirlenenlerin dışındaki genetik testlerin yaptırılmaması önerilir.

■ Çoğu firma tıbbi denetim olmadan yönetilir ve süreç hasta ile doktor arasında doğrudan ilişki olmaksızın işler. Testin sağlığınıza ait faydalı bilgiler sağlayıp sağlamayacağı ile ilgili doktorunuzla konuşunuz. Testi satın almadan önce faydalarını ve testin sınırlarını anladığınızdan emin olunuz.

■ Verdiğiniz örneğe ne olacağını öğrenin, örneğinizin başka alanlarda kullanılıp kullanılmayacağını ve bilgilerinizin nasıl korunacağını sorun. Bilgilerinizin diğer firmalarla veya araştırma kuruluşları ile paylaşılıp paylaşılmayacağını sorgulayın.

■ Eğer böyle bir test talebinde bulduysanız,, sağlıkla ilgili kararlar almadan önce doktorunuza danışın.



Genetik testler hakkında daha fazla bilgiye ulaşabileceğiniz adresler:

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

EuroGentest, genetik ve genetik testler hakkında, hastalara ve ailelere genel bilgi sağlamak amacıyla bir seri broşür hazırlamıştır.

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

Orphanet, nadir hastalıklar, yetim ilaçlar, uzmanlaşmış merkezler, tanı testleri ve hasta organizasyonlarına ilişkin bilgiler içeren bir veritabanı sunmaktadır.

~~Çemu služi ovaj dokument?~~

Bu doküman, genetik testlerin doğası ve sonuçlarının olası getirileri hakkında tarafsız genel bilgi sunmayı amaçlamaktadır. Mevcut farklı test tiplerinin tıp alanındaki uygulamalarını ve bu testler sonucunda elde edilen bilgilerin önemi, kapsam ve sınırlarını içermektedir.

© Avrupa Konseyi, 2012.
www.coe.int/bioethics

Bu broşür Avrupa Konseyi tarafından, Prof. Pascal Borry'nin katkısıyla, Dr Heidi Howard, Prof. Martina C. Cornel ve Avrupa İnsan Genetiği Derneği Toplum ve Mesleki Politikalar Komitesi'nin diğer üyelerinin önerileri ile hazırlanmıştır. Bir EU-FP7 projesi olan EuroGentest (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) ve Avrupa İnsan Genetiği Derneği tarafından desteklenmiştir.

Düzenleme ve yayına katkı: Alsace Media Science - Bilimsel iletişim - www.amscience.com. Çizimler: Louis de la Taille.

