

Генетичні тести медичного призначення

За яких обставин проводиться генетичне тестування ?

Фахова генетична консультація

Що саме визначає генетичний тест?

Ваше рішення



Генетичні тести медичного призначення

Кожен з нас успадкував унікальну комбінацію генів від своїх батьків. Ця неповторна комбінація у поєднанні із впливом різноманітних навколишніх факторів протягом життя пояснює відмінності між людьми у зовнішності, сприйнятливості до певних типів лікування, схильності до захворювань тощо.



Наукові досягнення дають можливість досліджувати геном людини та використовувати отриману інформацію. Лабораторний аналіз проведений з метою отримання даних про той чи інший аспект генетичного статусу особи називається генетичним тестуванням (дослідженням).

Важливо пам'ятати, що у більшості випадків захворювань Ваші гени лише частково впливають на ризик розвитку хвороби. Вагоме значення мають Ваша медична історія, Ваш спосіб життя і навколишні фактори.

Метою цієї брошури є надати загальну інформацію про генетику та її вплив на наше здоров'я та рекомендації щодо проведення генетичного тестування.

■ ■ ■ За яких обставин є потреба в генетичному тестуванні?

Генетичне тестування (аналіз), проведене медичною установою, надає корисну та важливу інформацію для здоров'я людини. Існує багато різних медичних показів для проведення генетичного тестування. Ваш лікар може рекомендувати таке обстеження, якщо підозрює певні генетичні порушення та скерувати до відповідних компетентних фахівців, які спеціалізуються у виявленні, діагностиці та підтвердженні генетичного захворювання. Лікар детально розгляне передумови можливої хвороби: фактори, що можуть вплинути на її розвиток, випадки захворювань у родині, Ваші симптоми. Якщо будуть запідозрені певні генетичні відхилення, Вам запропонують провести генетичне тестування (якщо таке можливе) з метою встановлення остаточного діагнозу.



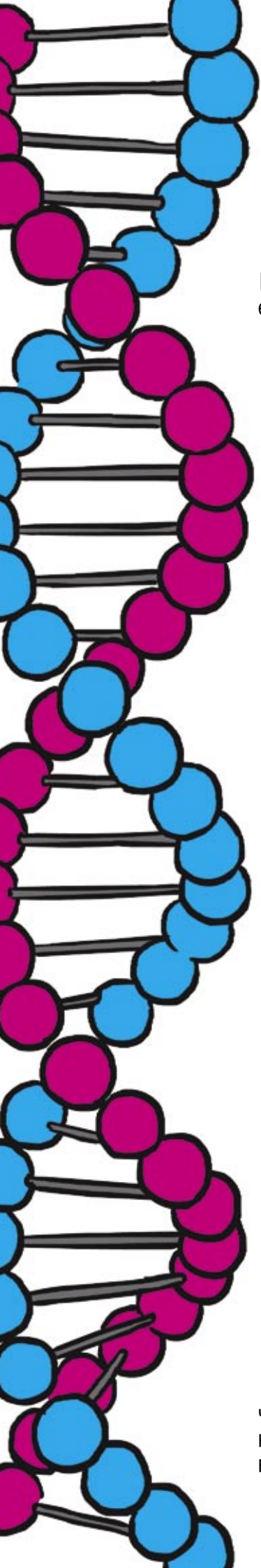
Необхідність фахової генетичної консультації.

Через можливі серйозні наслідки генетичного тестування, особам, які приймають рішення щодо проведення генетичного аналізу слід звернутись в генетичну консультацію. Генетичне консультування проводиться спеціально підготовленими фахівцями та забезпечує надання об'єктивної інформації, яка, при потребі, допоможе Вам і Вашій родині в прийнятті рішення. При проведенні генетичного консультування, взявши до уваги Вашу ситуацію та потреби, Вам буде надана інформація про доступні для Вас варіанти, але ніхто не намагатиметься вплинути на Ваше рішення. Генетична консультація також може включати професійну психологічну підтримку до, якщо Вам необхідно прийняти свідоме рішення щодо проведення генетичного аналізу, та після тестування, щоб допомогти зрозуміти його результати. Ця підтримка може включати в себе спілкування та доступне пояснення одержаних висновків членам родини. Таким чином, генетичне консультування є допомогою для осіб до, під час та після проведення генетичного тестування.



Найпоширеніші підстави для проведення генетичного тестування:

- Ви або Ваша дитина маєте симптоми захворювань і хочете встановити діагноз або дізнатись біологічні причини порушень
- У родині траплялись випадки спадкових захворювань і Ви хочете визначити свою схильність та ризик розвитку таких хвороб.
- Ваша родина або група населення, до якої Ви належите, схильна до певних генетичних захворювань, які передаються спадково і Ви хочете визначити, чи є ризик передачі патології Вашим дітям.
- У Вас або у Вашого партнера було декілька вагітностей, які переривались.



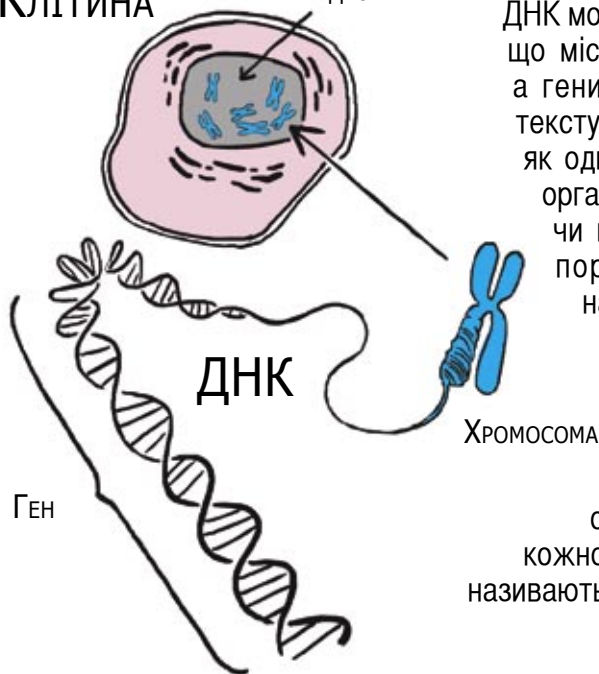
Трохи біології...

Кожен людський організм має декілька трильйонів клітин - основних будівельних блоків організму. Клітини утворюють усі структури організму. Вони перетворюють поживні речовини, отримані з продуктів харчування, в енергію та виконують інші специфічні функції. Спеціалізовані клітини одного типу об'єднуються і формують тканини, які згодом утворюють органи. Існує близько двохсот різних видів клітин, які утворюють м'язи, нерви, легені, серце, статеві органи, кров і т.д.

Більшість клітин мають ядро, в якому зберігається уся необхідна інформація для розвитку та повноцінного функціонування організму.

КЛІТИНА

Ядро

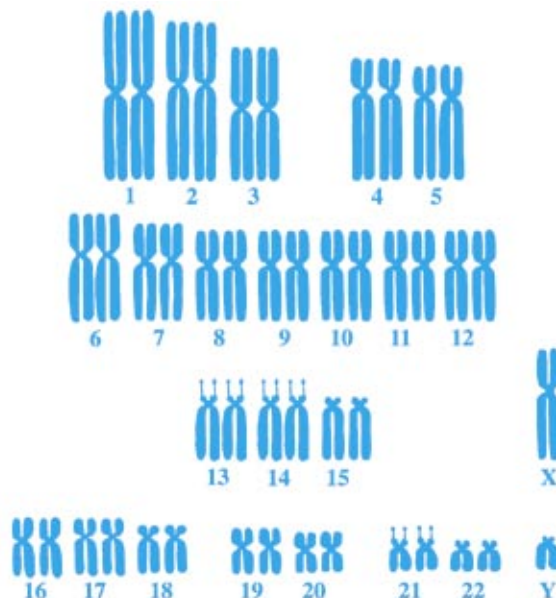


ДНК (дезоксирибонуклеїнова кислота) – це форма зберігання спадкової інформації. ДНК можна уявити, як довге речення, що містить повний опис організму, а гени виступають словами цього тексту. Гени можуть забезпечувати, як одну так і кілька різних функцій організму. У випадку ушкодження чи відсутності гена його функція порушується. Загалом, увесь набір генів утворює геном.

Клітинне ядро містить геном, який є «генетичним шифром» для людини. Дитина отримує половину геному від кожного з батьків, тому геном часто називають «носієм спадковості».

А як щодо хромосом?

Хромосома - це молекулярна структура, яка складається переважно з ДНК і є видимою лише під час поділу клітини. Людина має 46 хромосом, або ж 23 пари, бо хромосоми є парними. Особливою є статеві пара хромосом: у жінок це XX, а у чоловіків - XY. Інші 22 пари хромосом називають нестатевими і нумерують від 1 до 22.



■ ■ ■ Що визначає генетичний тест?

Генетичний тест – це аналіз певної ділянки Вашої ДНК. Він допомагає виявити порушення і зміни в конкретному гені чи хромосомі. Такі зміни часто називають мутаціями, вони можуть впливати на всі клітини організму та передаватись майбутнім поколінням.



Ваші гени і Ваш лікар

Для того щоби провести дослідження ДНК, потрібно забрати зразок крові чи слини пацієнта та надіслати їх до лабораторії для аналізу. З лабораторії письмові результати аналізів передаються лікарю, який призначив тестування та який обговорить їх з Вами.

Існує три основні типи захворювань зумовлених генетичними мутаціями

■ Хромосомні хвороби

Хромосомні хвороби виникають унаслідок ушкодження в пацієнта однієї або декількох хромосом: зміна їхньої кількості або пошкодження певних ділянок (обмін ними, відсутність якихось частин).

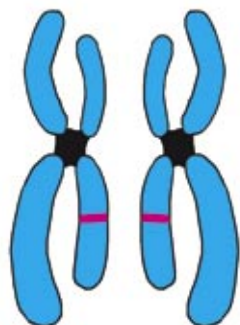
Наприклад, у хворих з синдромом Дауна існує додаткова копія 21 хромосоми, в результаті замість 46 є набір з 47 хромосом.

■ Моногенні хвороби.

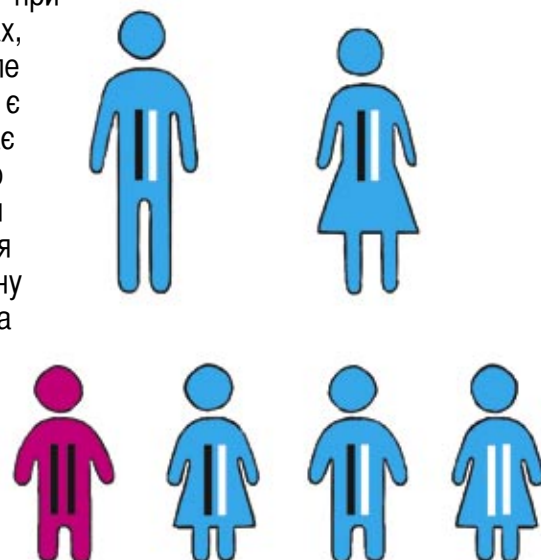
Моногенні хвороби - це результат зміни одного гена. Такі хвороби, зазвичай, рідкісні та небезпечні, вони, як і в минулому, трапляються у мільйонів людей у всьому світі. Природа порушення залежить від функцій, виконуваних мутованим геном. Усі люди мають дві копії кожного гена (науковий термін - «алель»). Один алель отриманий від батька, а інший - від матері.

Деякі моногенні хвороби пов'язані зі змінами лише одного алеля. Прикладом є хвороба Гентінгтона, при якій порушується робота м'язів, координація рухів і когнітивні функції організму.

Інші моногенні хвороби розвиваються лише при мутації обох алелів гена. У таких випадках, особи з мутацією одного алеля не хворіють, але є носіями певного захворювання. Прикладом є муковісцидоз – хронічна хвороба, яка вражає легені та травну систему. При мутації одного алеля людина абсолютно здорова і називається здоровим носієм. У носіїв рідко спостерігаються вияви хвороби, але якщо двоє носіїв мають спільну дитину, то існує 25% вірогідність, що дитина успадкує дві мутовані копії гена і вже у неї буде розвиватись захворювання.



Хромосоми з двома алелями одного і того ж гена



■ Мультифакторні хвороби

Мультифакторні (комплексні) хвороби є результатом поєднання генетичної схильності організму, умов навколишнього середовища та способу життя. До мультифакторних генетичних захворювань належать: рак, діабет, астма та серцево-судинні хвороби. На відміну від моногенних захворювань, за їх розвиток та перебіг відповідає багато різних генів.

Незважаючи на те, що генетична складова мультифакторних хворіб уже тривалий час є об'єктом наукових досліджень, генетичне тестування щодо цих захворювань вважають неточними, а часто - неістотними для прогнозування потенційного розвитку захворювання.



Види генетичних тестувань

> Діагностичні дослідження

Діагностичні генетичні дослідження призначені для діагностики захворювання у людини, яка вже має певні симптоми. Результати цього тесту можуть допомогти у виборі лікування захворювання, тактики догляду пацієнта та ін. Також вони можуть вирішити проблему нез'ясованості діагнозу та остаточно визначити причини порушень.

> Предиктивні дослідження

Предиктивне генетичне тестування проводять у людей, в яких ще немає симптомів захворювання. Вони спрямовані на виявлення генетичних змін, які вказують на ризик розвитку хвороби у подальшому. Вірогідність результатів варіює в залежності від аналізу. У деяких випадках, генетичний тест може виявити високу ймовірність розвитку захворювання в подальшому (наприклад, генетичне тестування хвороби Гентінгтона). Переважно такі дослідження лише встановлюють ризик розвитку хвороби протягом життя людини, але не є точним передбаченням, оскільки важливу роль, поруч з генетикою, відіграють зовнішні чинники. Предиктивні дослідження відносять до тестів на визначення генетичної схильності.

> Визначення носійства

Тест на визначення носійства використовують, щоб ідентифікувати людей, які є носіями мутованого алелю гена, що асоціюється з певним захворюванням (наприклад, муковісцидозом). У носіїв немає ознак захворювання, проте, є ризик, що їхні діти будуть хворими.

> Фармакогенетичні тести

Фармакогенетичні тести проводять для перевірки індивідуальної чутливості до певного лікування. Наприклад, деякі люди можуть потребувати більших доз, а інші виявляти несприятливі реакції на певні препарати.

Потенційні переваги генетичного тестування

- При певних порушеннях генетичне тестування може внести визначеність щодо хвороби у Вас чи у Вашої дитини. Для деяких людей є дуже важливим покласти край невизначеності.

- Генетичний тест може допомогти встановити діагноз генетичного захворювання і призначити лікування (якщо можливо) чи провести профілактичні заходи (якщо можливо).

- Результати аналізів можуть бути корисними при плануванні майбутніх вагітностей.

- Оскільки генетичні захворювання часто є спадковими, інформація щодо Ваших генетичних особливостей може бути важливою для інших членів Вашої родини.

Обмеження і можливі ризики генетичного тестування

- Проведення генетичного тестування, очікування й отримання результатів може спричинити низку різних емоцій, таких як: стрес, неспокій, полегшення чи провину. Важливо взяти до уваги можливі наслідки для Вас та Вашої родини у випадку, коли Ви отримаєте як добрі так і погані новини.
- Навіть якщо діагноз підтверджений генетичним тестуванням, лікування чи втручання не завжди можливе.
- Не завжди можливо отримати генетичне пояснення певних порушень з різних причини: не можливо провести певний аналіз, або такий аналіз поки що не розроблений, тому що генетичні причини захворювання ще не встановлені.
- При деяких захворюваннях, для яких встановлено генетичну причину порушень, не можливо передбачити важкість перебігу хвороби.
- Результати Вашого генетичного тестування можуть виявити генетичну інформацію про інших членів Вашої біологічної родини - тих з ким Ви маєте спільні генетичні характеристики і, зокрема, щодо ризику розвитку у них захворювання. Чи хотітимуть інші члени родини знати цю інформацію?
- Інколи результати тестів виявляють сімейні таємниці - як от батьківство чи усиновлення.

■ ■ ■ Ваше рішення пройти генетичне тестування

Прийняття рішення може бути важким. Цей вибір є особистим. Кожен самостійно повинен вирішити чи проходити генетичне тестування чи ні, а також чи бути проінформованим про результати аналізу. Тому важливо, щоб пацієнт отримав вичерпну та чітку інформацію, поставив усі питання для уникнення будь-яких сумнівів перед прийняттям рішення.



Генетичне тестування в дітей

Слід достатньо обережно підходити до проведення генетичного тестування у неповнолітніх. Зазвичай, генетичні дослідження у дітей та підлітків проводять лише у тих випадках, коли від результатів аналізу залежать невідкладні превентивні чи терапевтичні заходи. Якщо аналіз не є терміновим (наприклад, хвороба проявиться лише в дорослому віці і до того часу жодна терапія не буде проводитися) тестування, зазвичай, відкладають до повноліття пацієнта, коли він зможе самостійно зробити свідомий вибір.

Ви повинні поставити різноманітні запитання перед прийняттям рішення щодо тесту:

- Про захворювання:
 - Що відомо про захворювання?
 - Чи у кожного пацієнта воно перебігає однаково?
 - Як живуть із таким захворюванням?
 - Чому я чи моя дитина маємо це захворювання ?
 - Чи є ризик в інших родичів захворіти?
 - Чи хвороба лікується?

- Якщо так, чи лікування мені доступне?
- Де я можу отримати детальнішу інформацію про це захворювання?
- Про аналіз:
 - Чи є ризики при проведенні аналізу (тесту)? Якщо так, то які вони?
 - Що мені скажуть результати тесту?
 - Наскільки точними будуть результати?
 - Чи потрібно іншим членам родини проходити дослідження?
 - Скільки потрібно часу щоб отримати результати?
 - Хто видасть мені результати аналізу?
 - Хто матиме доступ до результатів генетичного тестування?

Результати генетичного тестування є особистими даними, що стосуються вашої «біологічної власності». Тому їх вважають конфіденційними. З іншого боку, людям, які пройшли генетичне тестування настійно рекомендують звернутися за фаховою генетичною консультацією, щоб бути впевненим у правильному розумінні його результатів та наслідків.

- Інші запитання:
 - Чи матимуть результати тесту наслідки для інших членів моєї родини?
 - Якщо так, чи повинен я обговорювати з ними це заздалегідь?
 - Яким може бути емоційний вплив результатів на мене та мою родину?
 - Кому я повинен повідомити про результати аналізу?
 - Чи отримаю я результати тестування та його пояснення у письмовій формі?
 - Якщо я захочу, хто допоможе мені пояснити результати аналізу моїй дитині і/чи родичам?
 - Чи законно передавати ці результати іншим людям? Якщо так, то кому?
 - Чи існують якісь служби підтримки чи організації пацієнтів, з якими я можу контактувати?
 - З якими іншими медичними працівниками мені слід контактувати?

■ ■ ■ Генетичне тестування безпосередньо для споживачів

Упродовж останніх років, з'явилася велика кількість генетичних тестів, які рекламують і/або продають через Інтернет організації, що не мають стосунку до закладів охорони здоров'я.

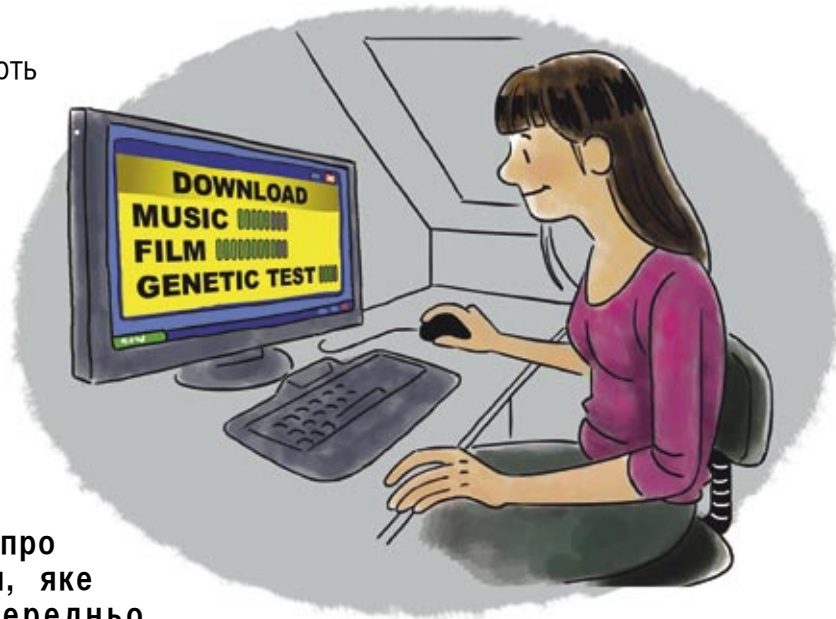
Що це за компанії?

Насправді, багато компаній, які продають ці тести дають Вам можливість купити їх через Інтернет так, як ви купуєте книги чи диски. Більшість цих компаній рекламують чи пропонують послуги генетичного тестування не залучаючи до цього фахівців із сфери охорони здоров'я.

Для чого можна проводити тестування?

Тести, які продають ці компанії охоплюють деякі з тих аналізів, які б Вам запропонував лікар, але вони також пропонують багато тестів, які ще не

затверджені або які вважають недоречними для широкого використання. Більшість компаній продають генетичні тести, в яких пропонують визначити ризик розвитку певних мультифакторних хвороб (наведено вище).



Що потрібно знати про генетичне тестування, яке пропонують безпосередньо споживачам:

- Багато генетичних тестів, які продають безпосередньо споживачам не завжди визнаються закладами системи охорони здоров'я. Це означає, що якість і користь тесту не була підтверджена. Більшість результатів тестів не можуть передбачити чи розвинеться у вас певна хвороба і наскільки важкою вона буде. Як вже було зазначено вище, для більшості захворювань, гени лише частково впливають на ризик їх розвитку. Інші фактори, як от Ваша медична історія, Ваш спосіб життя та навколишнє середовище також відіграють важливу роль.
- Замовити генетичний тест - це не те саме, що замовити книгу. Завжди важливо спершу обдумати можливі наслідки для Вас і Вашої родини від отримання результатів аналізу.
- Потрібно приділяти особливу увагу генетичному тестуванню дітей і відноситися до нього з особливою обережністю (див. частину Генетичне тестування у дітей). Не рекомендовано проводити генетичні дослідження у дітей поза закладами системи охорони здоров'я.
- Багато компаній працюють без медичного нагляду, або без прямої співпраці між пацієнтом та лікарем. Поговоріть із своїм лікарем про те, чи цей тест надасть корисну інформацію щодо Вашого здоров'я. Переконайтеся, що Ви розумієте його переваги та недоліки перед тим, як купувати тест.
- Запитайте, що відбудеться з Вашим взірцем і як буде захищена Ваша приватна інформація. Запитайте, чи Вашою інформацією будуть ділитися з іншими компаніями чи організаціями.
- Якщо Ви замовили генетичний тест безпосередньо, поговоріть зі своїм лікарем перш ніж приймати важливі для Вашого здоров'я рішення.



Більше інформації про генетичне тестування:

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

EuroGentest розробив серію буклетів для надання загальної інформації пацієнтам та родинам про генетику та генетичне тестування.

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

Orphanet надає бази даних про рідкісні («орфанні») захворювання, їх лікування, експертні центри, діагностичні тести та організації пацієнтів.

Про що цей документ?

Метою цього інформаційного документа є поширення загальної об'єктивної інформації про генетичне тестування, включаючи природу і потенційне використання його результатів. Представлено різні типи доступних тестів, їхнє застосування в медичній галузі, а також значення та обмеження інформації отриманої унаслідок тестування.

© Рада Європи, 2012.
www.coe.int/bioethics

Цей буклет був підготовлений Радою Європи за сприяння професора Pascal Borry, з коментарями доктора Heidi Howard, професора. Martina C. Cornet та інших членів Комітету професійної та суспільної політики Європейського товариства генетики людини. За підтримки EuroGentest, проект Європейського союзу EU-FP7 (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) та Європейського товариства генетики людини.

Дизайн і редакційна верстка: Alsace Media Science - Наукове консультування - Strasbourg. Ілюстрації: Louis de la Taille.