

Preklad: **Jana Behunová** (August až December 2008)
 I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Genetická ambulancia DFN
 Tr. SNP 1, 040 66 Košice
 tel. 055 640 2530/2393
barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

Vytvorené podľa informačných letákov vypracovaných nemocnicami Guy's a St. Thomas Hospital, Londýn a IDEAS-Genetic Knowledge Park.

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Ilustrácie : Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Čo je genetické testovanie?



Informácia pre pacientov a ich rodiny

Čo je genetické testovanie?

Nasledujúci text Vám poskytne základné informácie o genetickom vyšetrení - o tom, čo je to genetický test a prečo by ste ho mali podstúpiť, ako aj jeho možné výhody a riziká.

Na to, aby ste pochopili princípy genetického testovania, je najskôr potrebné, aby ste rozumeli základným pojmom ako gén a chromozóm.

Gény a chromozómy

Naše telo sa skladá z miliónov buniek. Väčšina buniek obsahuje kompletnú sadu génov. Máme tisíce génov, ktoré pôsobia ako súbor pokynov riadiacich náš rast a vôbec fungovanie celého nášho tela. Gény sú zodpovedné za mnohé z našich vlastností ako je farba očí, krvná skupina alebo výška.

Gény sú nesené na vláknitých mikroskopických štruktúrach umiestnených v jadre bunky, nazývaných chromozómy. Vo väčšine buniek máme obvykle 46 chromozómov. Chromozómy dedíme od svojich rodičov - 23 chromozómov od matky a 23 chromozómov od otca, čiže spolu máme dve sady po 23 chromozómoch, resp. 23 párov chromozómov. Pretože chromozómy sa skladajú z génov, dedíme z väčšiny génov dve kópie - po jednej kópii od každého z rodičov. To je dôvod, prečo sa zvyčajne podobáme našim rodičom. Chromozómy, a teda i gény, sú tvorené chemickou látkou, ktorá sa nazýva DNA.

Niekedy môže vzniknúť v jednej kópii génu zmena (mutácia), ktorá spôsobí jeho vyradenie z funkcie. Táto zmena môže následne podmieniť rozvoj genetickej choroby, pretože gén nedáva telu správne inštrukcie - neplní svoju funkciu.

Príkladmi genetických chorôb sú napr. Downov syndróm, Turnerov syndróm, cystická fibróza, hemofília, či svalové dystrofie. Určitá menšia genetická zložka sa môže podieľať aj



PREŠOV**Alpha medical a.s., Genetická ambulancia****Adresa:** Hollého 14

080 01 Prešov

Tel: 051 7011 417, 232**Email:** presov@alphamedical.sk**SPIŠSKÁ NOVÁ VES****Oddelenie lekárskej genetiky NsP a.s.****Adresa:** Jánskeho 1

052 01 Spišská Nová Ves

Tel: 053 4199 246, 247**Email:** geneticka.ambulancia@nspsnv.sk**TRENČÍN****Oddelenie lekárskej genetiky FN****Adresa:** Legionárska 28

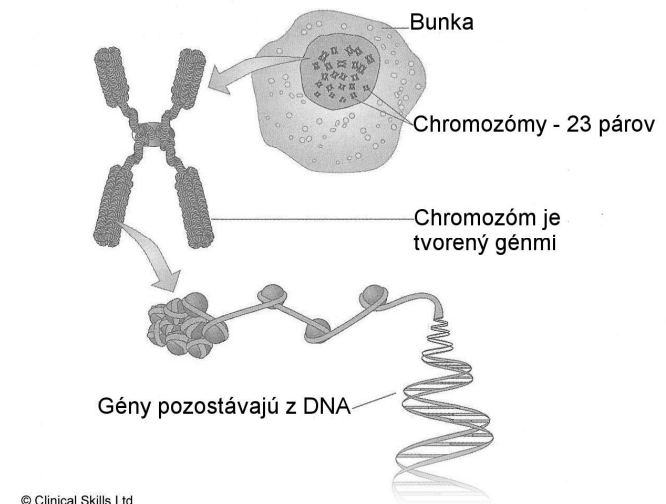
911 71 Trenčín

Tel: 032 6566 796**Email:** valachova@fntn.sk**ŽILINA****Oddelenie lekárskej genetiky NsP****Adresa:** Spanyola 43

01207 Žilina

Tel: 041 5110 245, 698**Email:** cisgen@nspza.sk

na vzniku niektorých samostatných vrodených chýb ako sú rásťštep pery a podnebia, vrodené vyklbenie bedier, alebo rásťštep chrbta a miechy. U týchto sa však genetické testy robia len zriedkavo, hoci genetické poradenstvo by malo byť súčasťou zdravotnej starostlivosti.

Obrázok 1: Gény, chromozómy a DNA

© Clinical Skills Ltd

Dôvody pre genetické vyšetrenie

Genetické vyšetrenie môže pomôcť zistiť, či došlo k zmene určitého génu alebo chromozómu. Na vyšetrenie zvyčajne stačí krv alebo malý kúsok tkaniva (napr. kože). Je mnoho dôvodov, prečo jednotlivci podstupujú genetické testovanie. Uvádzame z nich tie najvýznamnejšie:

- Vy alebo váš partner máte dieťa so zaostávaním vo vývoji, s poruchami učenia, s vrodenou chybou, alebo s inými zdravotnými problémami. Jeho lekár si myslí, že by to mohlo súvisieť s genetickou chorobou.
- Váš lekár sa domnieva, že môžete trpieť genetickou chorobou, a chce si overiť svoju klinickú diagnózu.

- V rodine máte genetickú chorobu a chcete vedieť, aké je riziko pre rozvoj tejto choroby u vás alebo vašich detí.
- Vy alebo váš partner máte genetickú chorobu, ktorá môže byť zdedená aj vašimi deťmi.
- Počas tehotenstva ste už podstúpili iný typ vyšetrenia (napríklad ultrazvuk, vyšetrenie tzv. nuchálnej translucencie, alebo krvný test v rámci prenatálneho skríningu), a to vyšetrenie zistilo zvýšené riziko genetickej choroby pre vaše dieťa.
- Vy s vaším partnerom ste prekonali opakované spontánne potraty alebo pôrod / pôrody mŕtveho dieťaťa.
- U vašich blízkych príbuzných sa vyskytli určité typy nádorov.
- Vzhľadom k Vášmu etnickému pôvodu má vaše dieťa zvýšené riziko určitého genetického postihnutia (napr. kosáčikovitá anémia u Afro-američanov, beta-talazémie u obyvateľov Stredomoria, cystická fibróza u Európanov, Tay-Sachsova choroba u Aškenazi Židov, kongenitálny glaukóm u slovenských Rómov a iné). Tieto choroby sú síce častejšie u týchto populácií, ale môžu sa vyskytnúť i u ostatných etník.

Odber krvi na genetické testy nemusí byť vždy nevyhnutný. Váš lekár alebo špecialista - genetik môže chorobu diagnostikovať bežným lekársnym vyšetrením alebo bližším preskúmaním rodokmeňa a stanoviť riziko postihnutia pre jednotlivých členov vašej rodiny.

Výhody a úskalia genetického testovania

Rozhodnutie o tom, či podstúpite genetické testy, môže byť pre vás zložité. To, či sa rozhodnete podstúpiť genetické testovanie, záleží len na vás. Je preto dôležité, aby ste prediskutovali a porozumeli všetkým informáciám, ktoré vám boli poskytnuté a ktoré by vám mali pri rozhodovaní pomôcť. Takisto dôležitá je možnosť prekonzultovať so svojim lekárom všetky otázky či obavy, ktoré máte.

Email: genetikaodd.snp@fnlp.sk

**Genetická ambulancia Detskej fakultnej nemocnice,
I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN**

Adresa: Tr. SNP 1

040 66 Košice

Tel: 055 640 2530, 2393, 4129

Email: barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

LUČENEC

Ambulancia lekárskej genetiky

Adresa: Ul. Dukelských hrdinov 2
984 01 Lučenec

Tel: 0902 152665

Email: kvamagen@stonline.sk

MARTIN

**Oddelenie lekárskej genetiky, Martinská fakultná
nemocnica**

Adresa: Kollárova 2

036 59 Martin

Tel: 043 4203 887

Email: krsiakova@mfn.sk

Martinská genetická ambulancia, M-Genetik, s.r.o.

Adresa: Mudroňova 7

036 01 Martin

Tel: 043 4222 778

Email: mgenetik@zoznam.sk

NITRA

GENET,s.r.o.

Adresa: Špitálska 6,

949 01 Nitra

Tel: 037 6545 668

Email: barosjana@hotmail.com

**Oddelenie lekárskej genetiky, Ústav laboratórnych
vyšetrovacích metód, Onkologický ústav sv. Alžbety
(OÚSA)**

Adresa: Heydukova 10
812 50 Bratislava
Tel: 02 592 49 574, 576, 575
Email: emassaro@ousa.sk

**Oddelenie klinickej genetiky, Novapharm s.r.o., Železničná
nemocnica a poliklinika**

Adresa: Šancová 110
832 99 Bratislava
Tel: 02 2029 2444, 2447, 5284, 7738
Email:
genetika@novapharm.sk
cytogenetika@novapharm.sk
ondrejcek.michal@novapharm.sk
melisova.katarina@novapharm.sk

BANSKÁ BYSTRICA

Oddelenie lekárskej genetiky FN sP F.D. Roosevelta

Adresa: Nám. L. Svobodu 1
975 17 Banská Bystrica
Tel: 048 441 3378, 3380
Email: dkantarska@nspbb.sk

HUMENNÉ

GEN-IM s.r.o

Adresa: Poliklinika, Ul. 1.mája 21
066 01 Humenné
Tel: 057 7706572
Email: miroslav.vasil@alphamedical.sk mvasil@stonline.sk

KOŠICE

Oddelenie lekárskej genetiky, FN L. Pasteura

Adresa: Tr. SNP 1
041 90 Košice
Tel: 055 640 3233, 3230, 2140

Možnosť genetického vyšetrenia je určite veľkou výhodou, avšak existujú i určité riziká a obmedzenia. Je dôležité pochopiť výhody a úskalia genetického vyšetrenia ešte predtým, ako sa preň rozhodnete. Niektoré výhody a riziká sú spomenuté nižšie. Tento zoznam však nie je úplný, a nie všetky body sa musia vzťahovať na vašu situáciu. Môžu vám však pomôcť pri vašom premýšľaní o daných témach, a príprave prípadných otázok pre špecialistu-genetika (najčastejšie otázky pacientov pri genetickej konzultácii si môžete prečítať aj v letáčku „Často kladené otázky“).

Význam a pozitíva genetického testovania

Genetické testovanie vám môže objasniť genetickú výbavu vás alebo vášho dieťaťa. Pre niektorých ľudí je vyriešenie neistoty o pôvode choroby veľmi dôležité, aj keď ide o nepriaznivú správu. Pokiaľ je naopak informácia dobrá, znamená to pre vás obrovskú úľavu.

Genetické vyšetrenie môže diagnostikovať geneticky podmienenú chorobu, a tým napomôcť jej správnej liečbe alebo prevencii niektorých jej aspektov. Ak napríklad genetické vyšetrenie odhalí vyššie riziko vzniku genetickej choroby v budúcnosti (napr. rakoviny prsníka), môžete chodiť na častejšie preventívne prehliadky, a tým znížiť toto riziko na minimum.

Výsledky genetických testov vám môžu poskytnúť užitočné informácie aj pre plánovanie budúcej rodiny. Ak viete, že vy a/alebo váš partner máte vyššie riziko narodenia dieťaťa s genetickou chorobou, je v niektorých prípadoch možné podstúpiť genetické testovanie aj u nenarodeného dieťaťa (vid' letáčky „Amniocentéza“ a „Odber a vyšetrenie choriových klkov“) samozrejme, po dôkladnom zvážení a porade s klinickým genetikom. Pokiaľ ste si vedomí zvýšeného rizika narodenia dieťaťa s genetickou chorobou, môžete sa psychicky aj prakticky na túto možnosť vopred pripraviť.

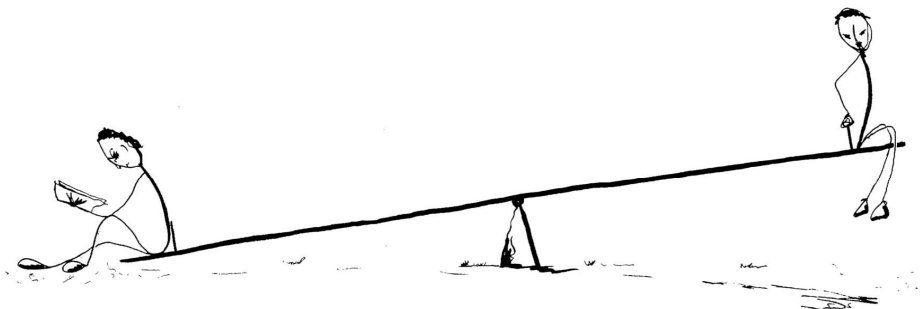
Vzhľadom na to, že genetické choroby sa často vyskytujú u viacerých rodinných príslušníkov, vaše výsledky môžu byť dôležité i pre ďalších členov vašej rodiny. Vedomosť ďalších členov vašej rodiny genetickej chorobe vyskytujúcej sa v rodine umožní vyhnúť sa diagnostickým omylom a strate času pri stanovení správnej diagnózy v prípade, že aj oni trpia danou chorobou. Táto informácia pre nich môže byť zvlášť dôležitá, ak plánujú rodinu.

Prípadné riziká a obmedzenia genetického testovania

Rozhodnutie podstúpiť genetické testovanie, čakanie na jeho výsledky a ich následné obdržanie, môže vyvolať celú škálu zmiešaných emócií, ako je nádej, úľava, strach, úzkosť, sklamanie alebo pocity viny. Preto je dôležité už vopred premyslieť možné dôsledky pre vás a vašu rodinu, pre prípad, že obdržíte dobrú, ale i zlú správu.

I keď genetické testy môžu potvrdiť predpokladanú diagnózu, liečba danej choroby nemusí byť vždy známa.

V niektorých prípadoch nie je možné génovú (chromozómovú) zmenu nájsť. To ale nemusí vždy znamenať, že genetická informácia je nezmenená, teda v poriadku. Niekedy môže byť veľmi zložitá odhaliť niektoré genetické zmeny dostupnými



Orphanet - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vzácnych chorobách, klinických testoch, liekoch a kontaktoch na svojpomocné skupiny v celej Európe (v hlavných európskych jazykoch).

www.orpha.net

IBIS - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vrodených vývojových chybách a genetických chorobách a možnostiach ich prevencie, o plánovaní tehotenstva, teratogénov a genetickom poradenstve (v angličtine, španielčine, ukrajinčine, ruštine...)

<http://www.ibis-birthdefects.org/start/index.htm>

<http://www.ibis-birthdefects.org/index.htm>

....ďalšie informácie na vašej najbližšej genetickej ambulancii:

BRATISLAVA

Centrum lekárskej genetiky FNŠP, Nemocnica Staré mesto

Adresa: Americké nám. 3

813 69 Bratislava

Tel: 02 5296 8855, 02 5293 1483

Email: genetika@faneba.sk

Oddelenie klinickej genetiky FNŠP, pracovisko Kramáre

Adresa: Limbová 5

833 05 Bratislava

Tel: 02 5954 2805, 2913, 2809, 2318, 2697, 5141

Email: genetika@kramare.fnsnpa.sk

eleonora.cmelova@kramare.fnsnpa.sk

darina.durovcikova@szu.sk

Oddelenie lekárskej genetiky, Národný onkologický ústav

Adresa: Klenová 1

833 10 Bratislava

Tel: 02 59378485

Email: denisa.ilencikova@nou.sk

Praderov-Williho syndróm

<http://www.pwsyndrom.sk/>

Williamsov syndróm

<http://www.spolws.sk/Co-je-williamsow-syndrom.html>

Gilbertov syndróm

<http://www.gilbert.wbl.sk/>

Marfanov syndróm

<http://marfan.szm.sk/>

<http://www.bedekerzdravia.sk/?main=article&id=334>

Ataxia-teleangiektázia

<http://www.ataxia-teleangiectazia.estranky.sk/clanky/o-diagnoze/ataxia-teleangiectasia-luis-barovej-syndrom>

České stránky:

Genetika - český zdroj informácií o genetike.

www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáza pracovísk ČR poskytujúcich molekulárno-genetické vyšetrenia častejších genetických ochorení (CZDDNAL)

www.uhkt.cz/nrl/db

Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti

J. E. Purkyně;

www.slq.cz

Ostatné zahraničné zdroje:

EuroGentest - voľne prístupné webové stránky s informáciami o genetickom vyšetrení (v angličtine a ostatných európskych jazykoch).

www.eurogentest.org

laboratórnymi technikami. Táto skutočnosť pri pátraní po diagnóze vo vás preto môže vyvolať pocity neistoty. Sporné otázky vám odporúčame prediskutovať s klinickým genetikom.

Pri niektorých stavoch, i keď sa nájde zmena chromozómu či génu, nie je možné jednoznačne posúdiť závažnosť genetickej choroby.

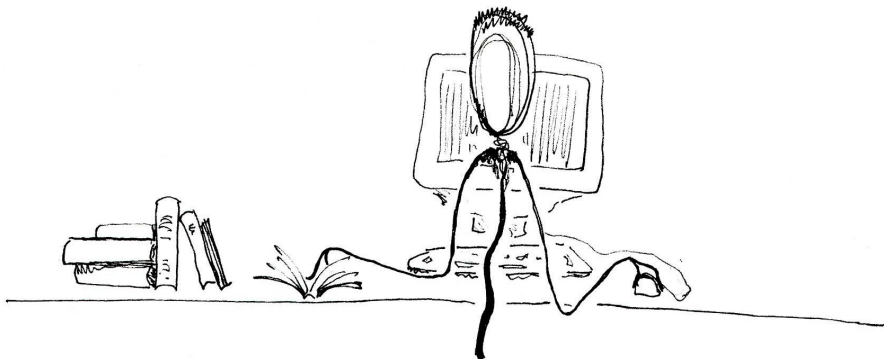
Genetické mutácie sa často dedia v jednotlivých rodinách. To znamená, že výsledok vášho genetického vyšetrenia môže odhaliť skryté skutočnosti o zdravotnom stave ostatných členov vašej rodiny, najmä výšku ich rizika pre postihnutie genetickou chorobou. Otázkou však je - chcú ostatní členovia vašej rodiny vôbec poznať túto skutočnosť?

Ešte pred tým, ako sa rozhodnete pre genetické testovanie, je dôležité si overiť, či jeho výsledky nemôžu negatívne ovplyvniť podmienky vášho poistenia a zamestnania.

Výsledky vyšetrenia môžu zriedkavo odhaliť i rodinné tajomstvá, ako otcovstvo iného muža, či adopciu.

Akonáhle obdržíte výsledky genetického vyšetrenia, nie je možné ich „vziať späť“ t.j. „chcieť na nich zabudnúť“ alebo snažiť sa o ich „zlepšenie“ (na rozdiel od bežných výsledkov - napr. vysokého cholesterolu, alebo chudokrvnosti) - pretože tieto výsledky platia po celý zvyšok vášho života.

Ak zvažujete podstúpiť genetické testovanie, môže byť pre vás užitočné nazrieť aj do ďalšieho letáčka „Často kladené otázky“. Tento letáček obsahuje mnoho otázok, ktoré by mohli byť užitočné aj pre vás pri diskusii s klinickým genetikom. Bol pripravený s pomocou pacientov a rodín, ktoré už prešli podobnou skúsenosťou ako vy.



Toto sú iba základné informácie. Ďalšie informácie o genetike a genetickom vyšetrení môžete získať na internetových stránkach:

Genetizácia medicíny XXI. storočia - informačno-edukačná stránka o úlohe genetiky v medicíne. Súbor prác v pdf formáte pojednávajúcich o podstate dedičnosti, o štruktúre DNA a chromozómov, o indikáciách a metódach genetického vyšetrenia, aj o biochemicko-molekulových aspektoch vyšetrení pri dedičných metabolických chorobách a iných genetických poruchách. Autori: Centrum Lekárskej Genetiky FN Bratislava, Ústav Biologie a Genetiky LF UK Bratislava.

<http://www.prorecks.sk/post/genetizacia-mediciny-xxi-storocia-16/>

Bioweb.genezis.eu - informačno-edukačná stránka o genetike ako vede všeobecne, aj užšie o ľudskej genetike, o typoch dedičnosti, chromozómových mutáciách, genetických chorobách...

<http://www.bioweb.genezis.eu/index.php?cat=7&file=clovek>

Kontakty na pracoviská molekulovo-genetickej diagnostiky - Slovensko:

Centrum lekárskej genetiky, Úsek molekulovej a biochemickej genetiky FN Staré mesto

http://www.nspr.sk/Nemocnica-Stare-Mesto/stare-mesto/sm_clg/index.htm

http://www.szu.sk/katedry/katedra.html?polozka_id=2876887

Príloha 12 - ponukový list vyšetrenia 2.pdf

Genexpress s. r. o.

<http://genexpress.sk/>

Gendiagnostica s. r. o.

<http://www.gendiagnostica.sk/>

Medgene s. r. o.

<http://www.medgene.eu/index.html>

Ďalšie informačné stránky a kontakty na spoločnosti:

Centrum prenatálnej diagnostiky, s.r.o - prenatálna diagnostika

<http://www.3dultrazvuk.sk/>

Spina bifida a hydrocefalus

<http://www.sbah.sk/>

Downov syndróm

<http://www.downovsyndrom.sk/sds/>

Turnerov syndróm

<http://www.turnerovsyndrom.sk/>

5p- syndróm

<http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cri-du-chat-syndrom-5p-syndrom.html>