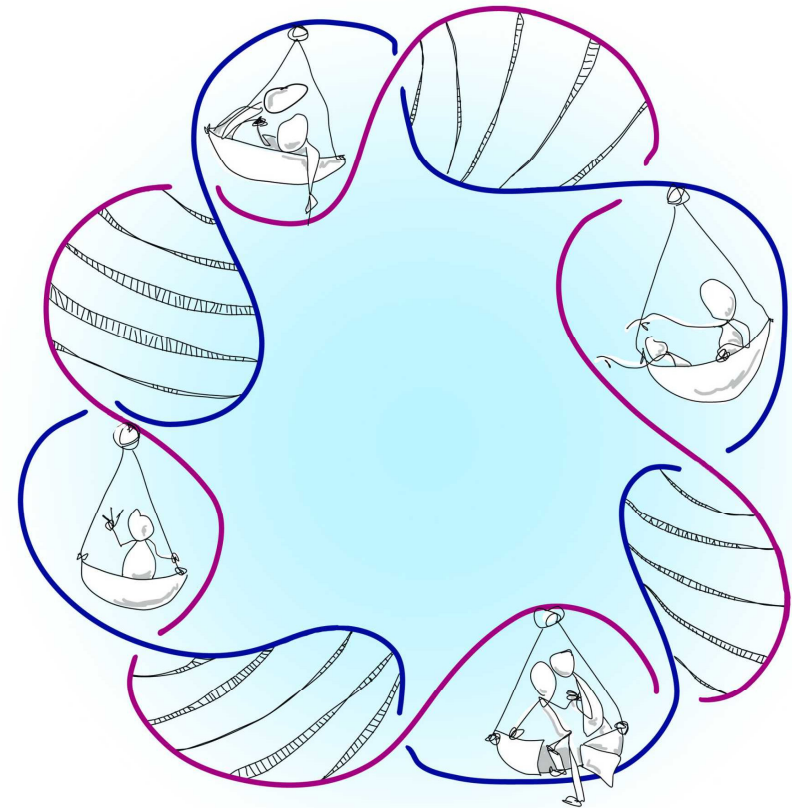


Presymptomatické (prediktívne) testovanie na rakovinu



Preklad: **Jana Behunová** (Jún 2009)
 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

Preklad: Júl 2009

Táto informácia bola vyvinutá skupinou "The Genetic Interest

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



Informácia pre pacientov a ich rodiny

Presymptomatické (prediktívne) testovanie na rakovinu

Táto informácia je o presymptomatickom genetickom testovaní na dedičné formy rakoviny. Bola napísaná za účelom zodpovedania vašich otázok ako:

Čo je presymptomatické (= prediktívne) genetické testovanie?

Prečo sa niektorí ľudia rozhodnú toto vyšetrenie podstúpiť?

Čo všetko by som mal(a) vziať do úvahy, ak zvažujem podstúpiť presymptomatické testovanie?

Časť 1. O našich génoch

Aby sme porozumeli tomu, čo znamená presymptomatické genetické testovanie, najskôr musíme rozumieť, čo sú gény a chromozómy.

Čo sú 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.

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

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

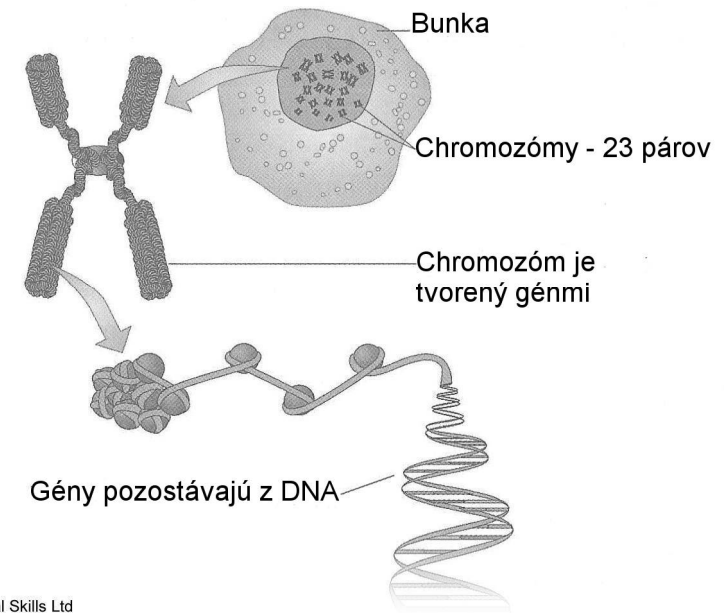
Martinská genetická ambulancia, M-Genetik, s.r.o.
Adresa: Mudroňova 7
 036 01 Martin
 Tel: 043 4222 778
 Email: mgenetik@zoznam.sk

NITRA
GENET,s.r.o.
Adresa: Špitálska 6,
 949 01 Nitra
 Tel: 037 6545 668
 Email: barosjana@hotmail.com

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

Obrázok 1: Gény, chromozómy a DNA



© Clinical Skills Ltd

Zmenu v géne (mutáciu) buď zdedíme od rodičov, alebo u nás vznikne nová mutácia; tieto zmeny môžu spôsobiť poruchu funkcie daného génu. V niektorých prípadoch môžu i zvýšiť susceptibilitu (náchylnosť, riziko) k niektorým konkrétnym druhom rakoviny, pretože daný gén nedáva telu správne inštrukcie.

Časť 2. O testovaní

Čo je presymptomatické (prediktívne) genetické testovanie?

Presymptomatický (alebo aj prediktívny) test môže podať informáciu o tom, či daná osoba má alebo nemá zvýšené riziko rozvoja nejakej genetickej choroby, v tomto prípade nejakeho konkrétneho typu rakoviny. Hoci "dedičná" rakovina omnoho častejšie vzniká až v dospelosti, niektoré špecifické druhy môžu

vzniknúť aj v detstve alebo adolescencii (ako napr. u osôb s mnohopočetnou endokrinnou neopláziou alebo familiálnou adenomatóznou polypózou). Na test sa zvyčajne používa vzorka krvi. Krv je analyzovaná v genetickom laboratóriu, kde vyšetria, či v danom géne/génoch súvisiacich s chorobou, nie sú zmeny. V letáku **“Čo sa deje v genetickom laboratóriu?”** podávame viac informácií o tom, ako sa gény analyzujú.

Kedy je vhodné zvažovať presymptomatické testovanie?

Ak sa vo vašej rodine vyskytol konkrétny typ rakoviny (zvyčajne dvaja alebo viacerí príbuzní z rovnakej strany rodiny, postihnutí v relatívne mladom veku - pod 60 rokov), môže to byť spôsobené prítomnosťou zmeneného génu v rodine. Niektorí, u koho sa vyskytla rakovina v zvlášť mladom veku, alebo kto mal viac druhov rakoviny ako napríklad rakovinu prsníka a vaječníkov pred 50-kou, má vyššiu pravdepodobnosť, že je nositeľom zmeneného génu. Ak bol mutovaný gén potvrdený u blízkeho príbuzného vo vašej rodine, môžete sa i vy dať presymptomaticky (t. j. ešte pred vznikom príznakov choroby) testovať, ak chcete vedieť, či aj vy ste zdedili túto génovú mutáciu. Presymptomatické testovanie môžete požadovať ak:

- Tento typ rakoviny môže byť efektívne liečený alebo dokonca sa môže zabrániť jeho vzniku, či rozvoju skríningovými postupmi, ktoré vám budú ponúknuté v prípade, že sa u vás potvrdí zvýšené riziko.
- Myslíte si, že ak budete vedieť viac o vašom riziku vzniku daného typu rakoviny, pomôže vám to urobiť dôležité rozhodnutia vo vašom živote, vrátane rozhodnutí o zdravotnej starostlivosti - napr. častejšie a pravidelnejšie preventívne prehliadky alebo dokonca preventívny chirurgický výkon. (Niekedy je pri vysokom riziku vzniku rakoviny možné aj chirurgické odstránenie “rizikového” orgánu - napríklad čreva, prsnej žľazy, maternice, vaječníkov... samozrejme, vždy s prihliadnutím na vek, celkový stav, názor a záujem

cytogenetika@novapharm.sk
ondrejcek.michal@novapharm.sk
melisova.katarina@novapharm.sk

BANSKÁ BYSTRICA

Oddelenie lekárskej genetiky FNsP F.D. Roosevelta

Adresa: Nám. L. Svobodu 1

975 17 Banská Bystrica

Tel: 048 441 3378, 3380

Email: dkantarska@nspb.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

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

...ďalšie informácie na vašej najbližšej genetickej ambulancii:

BRATISLAVA

Centrum lekárskej genetiky FNsP, Nemocnica Staré mesto

Adresa: Americké nám. 3

813 69 Bratislava

Tel: 02 5296 8855, 02 5293 1483

Email: genetika@faneba.sk

Oddelenie klinickej genetiky FNsP, pracovisko Kramáre

Adresa: Limbová 5

833 05 Bratislava

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

Email: genetika@kramare.fnsdba.sk

leonora.cmelova@kramare.fnsdba.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

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

- (dotyčnej osoby.)
- Potrebujete túto informáciu, aby ste sa dozvedeli o riziku pre vaše deti.
- Ste typ osobnosti, ktorá má záujem poznať svoje osobné riziko vzniku rakoviny, pretože uprednostňuje vedieť viac o svojej budúcnosti.

Na ktoré typy rakoviny existuje presymptomatické testovanie?

Presymptomatické (prediktívne) testovanie je v súčasnosti dostupné pre viacero druhov dedičnej rakoviny. Niektoré príklady:

- 1) Určité typy rakoviny prsníka a/alebo vaječníkov.
- 2) Určité typy rakoviny tenkého alebo hrubého čreva, vrátane dedičnej nepolypóznej rakoviny hrubého čreva a konečníka (**Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer - HNPCC**) a familiálnej adenomatóznej polypózy (**FAP**), alebo rakovina tela maternice (endometria).
- 3) Iné zriedkavejšie typy rakoviny ako napríklad retinoblastóm - zriedkavý tumor oka.

Poznámka: Je dôležité si zapamätať, že rakovina je bežná choroba, ktorá je vo väčšine prípadov spôsobená kombináciou našich génov, životného štýlu, a ďalších faktorov vonkajšieho prostredia. Iba malá časť (5-10%) rakoviny je dedičná.

Čo vlastne znamená “riziko”?

Pri dedičných typoch rakoviny mať zmenený daný gén znamená, že máte zvýšené riziko vzniku konkrétneho typu rakoviny v porovnaní s osobami, u ktorých sa tento mutovaný gén nevyskytuje. Neznamená to, že tento typ rakoviny určite dostanete, avšak je omnoho vyššia pravdepodobnosť, že sa v priebehu vášho života predsa len rozvinie.

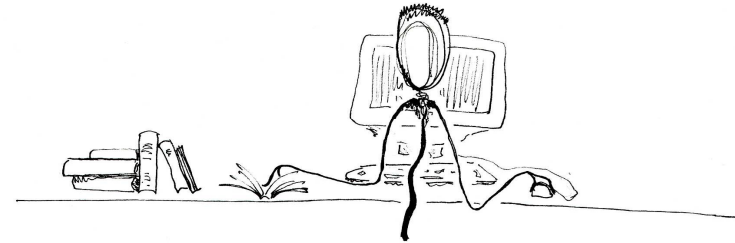
Ak na základe malígných ochorení členov vašej rodiny máte pocit, že môžete byť vo zvýšenom riziku, a zvažujete prípadné presymptomatické testovanie na konkrétny typ rakoviny, mali by ste navštíviť špecialistu - genetika, a prediskutovať s ním viaceré záležitosti. Predtým, ako sa rozhodnete pre testovanie, by ste sa genetika mali opýtať na riziko vzniku rakoviny v prípade, že test bude pozitívny, a odhalí génovú mutáciu.

Proces prediktívneho genetického testovania

Predtým ako sa pristúpi k samotnému presymptomatickému testovaniu, musí byť zrejmé, že ste skutočne v riziku, a aj to, ktorý gén/gény sa budú vyšetrovať. Toto sa zisťuje v 2-krokovom procese.

Po prvé, odoberie sa presná rodinná anamnéza, aby sa zistil výskyt a vlastnosti rakoviny vo vašej rodine. Vaši blízki príbuzní, ktorí sú alebo boli postihnutí daným typom rakoviny potom budú testovaní na výskyt mutovaného génu. Ak už máte aj vy sami tento typ rakoviny, môžete byť prvou osobou v rodine, ktorá bude testovaná (tento test sa už potom ale nazýva "diagnostický", a nie "presymptomatický").

Ak sa u vášho príbuzného nájde mutácia, bude vám ponúknutá možnosť genetického testovania na zistenie, či aj vy ste zdedili mutovaný gén. Ak sa ale u vášho príbuzného nenájde žiadny mutovaný gén, potom prediktívne genetické testovanie nie je možné. To neznamená, že nie ste vo zvýšenom riziku, pretože vzhľadom na vašu rodinnú anamnézu stále môžete mať riziko ochorenia vyššie ako priemerné. Preto by ste mali stále chodiť na pravidelné kontroly a skriningové vyšetrenia.



testovanie.

Ďalšie informácie môžete nájsť na stránkach:

Liga proti rakovine

<http://www.lpr.sk/uvod/>

Onkologický Ústav Svätej Alžbety

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

Spoločnosť detskej onkológie v Košiciach DFN

<http://www.detskaonkologia.sk/index.php>

Národný onkologický ústav

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

Genetika a poisťovníctvo:

Viac informácií o genetike a poistení nájdete na:

<http://maag.euba.sk/documents/Znalostnaekonomika-Palackova.pdf>

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

www.eurogentest.org

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

Financie

Život s genetickou chorobou môže byť zložitý aj po finančnej a sociálnej stránke. Tí, ktorí majú túto chorobu, môžu byť neschopní práce počas dlhších období života, alebo už vôbec nemusia byť schopní pracovať. Pre partnerov a ďalších členov rodiny tiež môže byť ťažké zvládnuť vlastnú prácu spolu so starostlivosťou o postihnutého člena rodiny. Pre niektorých ľudí naopak vedomie možného rizika rozvoja genetickej choroby umožní plánovať finančné a ďalšie praktické aspekty do budúcnosti.



g) Načasovanie testu

Ak sa rozhodnete pre podstúpenie testovania, je lepšie si vybrať obdobie, kedy prípadné iné komplikujúce faktory sú minimálne. Rozvody, rozchody, stresy v práci a podobné ťažké časy nie sú najvhodnejším obdobím pre testovanie, ale ani oslava sobáša alebo narodenia dieťaťa. Je dobré si naplánovať, čo budete robiť v deň, keď dostanete vaše výsledky, pretože bez ohľadu na ich obsah môžete situáciu prežívať veľmi emocionálne.

Niekedy môže byť pre vás vhodnejšie nerobiť definitívne rozhodnutie hneď, resp. odložiť ho na neskôr - napríklad: "Určite nepodstúpim testovanie pred 30-kou". Takto môžete záležitosť odložiť načas bokom, s tým, že sa k nej možno vrátite v budúcnosti.

Ak raz dostanete výsledky testovania, už nie je cesta späť. Preto je dôležité, aby ste si boli naozaj istí, že ste rozhodli správne, a že testovanie skutočne chcete podstúpiť. Preto má význam aj to, aby ste svoje rozhodnutie prediskutovali s vyškoleným špecialistom - genetikom. Pamätajte, že to, že sa stretnete s genetikom, ešte neznamená, že musíte podstúpiť genetické

Rozhodnutie o genetickom testovaní je iba vašou voľbou, a nikdy by ste nemali cítiť nátlak na jeho podstúpenie zo strany zdravotníckych pracovníkov, ani podriaďovať sa názorom rodiny či priateľov. Je to okrem toho dlhší proces, ktorý zahŕňa niekoľko sedení s genetikom, a niekedy aj pár mesiacov čakania na výsledky z laboratória. Informácia, ktorú napokon dostanete, môže byť pre vás nová, a aj dosť komplikovaná, a môže byť pre vás zložitá to všetko pochopiť. Je preto celkom fajn, ak si na svoje sedenia môžete so sebou vziať niekoho ako oporu, napríklad priateľa alebo partnera. Môžete ich aj poprosiť, aby si počas sedenia robili poznámky. Je dôležité, aby ste mali možnosť diskutovať genetické testovanie so zdravotníckymi profesionálmi školenými v genetike. Tí vám budú vedieť poskytnúť všetky potrebné informácie na to, aby ste prijali rozhodnutie, ktoré je pre vás najlepšie. Takisto vám pomôžu prebrať emočné aspekty, ktoré môžu vyvstať, a odpovedia vám na rôzne otázky alebo obavy, ktoré by vznikli počas diskusie.

Uvedomte si, že akonáhle dostanete výsledky testu, už nie je cesta späť (t. j. ak by ste sa dozvedeli pozitívny výsledok, zbytočne si budete želať aby ste ho "zabudli", alebo "radšej nikdy nevedeli"). Je preto dôležité premyslieť podobné záležitosti ešte **pred** rozhodnutím o testovaní. Niektoré z nich sú spomenuté nižšie, a môžu byť užitočnými podnetmi na rozmýšľanie a diskusiu. Tento zoznam ale nie je úplný, a nie všetky body musia byť relevantné k vašej špecifickej situácii.

Časť 3. Rozhodovanie o podstúpení testu

a) Liečba a prevencia

Existuje možnosť liečby alebo prevencie tejto choroby?

Je dôležité zistiť, či je možná včasná liečba, alebo spôsob zníženia rizika vzniku rakoviny, ak sa nájde zmenený (mutovaný) gén. Ak viete, že jestvujú možnosti znižujúce riziko, môže vám to pomôcť pri rozhodovaní o podstúpení testovania.

U osôb so zvýšeným rizikom vzniku rakoviny môžu časté preventívne kontroly odhaliť chorobu už v najvčasnejších štádiách, kedy je liečba omnoho efektívnejšia. Niektorí ľudia môžu uprednostniť aj chirurgický výkon - to znamená odstránenie orgánov (napr. prsníkov alebo vaječníkov), ktoré sú v zvýšenom riziku rakoviny.

Ak máte závažnú rodinnú anamnézu určitého typu rakoviny svedčiacu o tom, že skutočne môžete byť vo zvýšenom riziku neskoršieho vývoja choroby, stále sú dostupné možnosti ako znížiť vaše riziko, aj v prípade, keď si neželáte podstúpiť genetické testovanie. Tieto možnosti by ste mali prediskutovať s vaším lekárom.

b) Nejasnosti v genetike

Miera nespoľahlivosti výsledkov testovania vzhľadom k samotnej chorobe

Výsledky prediktívneho testovania nesú určitý stupeň nespoľahlivosti, aj keď veľmi nízky. To, že máte mutovaný gén, vám nepovie s určitosťou na 100%, že sa u vás rozvinie rakovina, ale potvrdí, že vaše riziko je vyššie ako u ľudí v bežnej populácii. Naopak, ak aj nie ste nositeľom mutovaného génu, neznamená to, že sa u vás nikdy nerozvinie rakovina - znamená to len to, že máte podobné riziko ako ostatní ľudia v bežnej populácii.

c) Vyrovnanie sa s výsledkami

Ako ma môžu výsledky testu zasiahnuť po emocionálnej stránke?

Predtým, ako sa rozhodnete pre genetické testovanie, je dobré si predstaviť, ako by ste sa cítili, ak by vám oznámili dobrú či zlú správu, a



Niektorí ľudia sa môžu zaujímať o svoje genetické riziko kvôli obave o ďalších členov rodiny. Ďalší členovia rodiny sa však nemusia chcieť dozvedieť o svojom riziku, a nemusia mať záujem podstúpiť testovanie. Mali by ste byť v tomto smere ohľaduplní a citliví, pretože výsledok vášho testu by niekedy mohol poskytnúť členom rodiny nechcenú informáciu aj o ich možnom riziku. Je dôležité si uvedomiť, že iní členovia tej istej rodiny môžu mať úplne iné názory a pocity vzhľadom k testovaniu, a tieto pocity by sa mali rešpektovať. Genetické testovanie môže niekedy, aj keď veľmi zriedkavo, odhaliť aj "rodinné tajomstvá", zahŕňajúce adopciu a non-paternitu (falošné otcovstvo - t.j. biologický otec nie je ten, za ktorého ho pokladá celá rodina). Je to možné preto, lebo proces testovania zahŕňa anamnézu celej rodiny, a počas vyšetrenia sa môže stať zjavným, že máte iné gény ako ostatní členovia rodiny. To je tiež situácia, o ktorej by ste mali vedieť predtým, ako sa proces testovania vôbec začne.

f) Dôvernosť, poistenie a financie

Dôvernosť

Prístup k výsledkom vášho genetického testovania je prísne dôverný. Váš doktor nesmie nikomu prezradiť, že ste podstúpili genetické testovanie alebo oznámiť jeho výsledky bez vášho výslovného súhlasu.

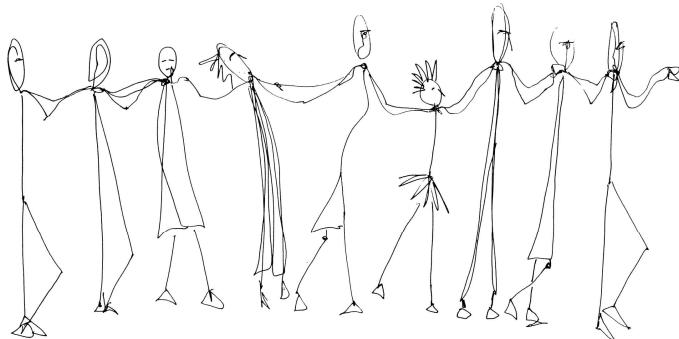
Poistenie

Poistovacie spoločnosti často vyžadujú poskytnutie detailov zdravotného stavu vás a vašej rodiny, keď uzatvárate poisťku, a zvlášť na konkrétnu vyššiu sumu. Druh informácií, ktoré vaše poisťovacie spoločnosti, a príp. aj zamestnávateľia od vás môžu žiadať, je v závislosti na krajine veľmi rozdielny. Mali by ste si zistiť, či daná spoločnosť má právo požadovať od vás aj výsledky genetických testov, ktoré ste si robili v minulosti, alebo ktoré ešte len plánujete dať vyšetriť. Opýtajte sa na to vášho špecialistu - genetika, a preverte legislatívu vášho štátu ohľadne tejto záležitosti.

Existuje ešte jedna technika nazývaná Preimplantačná Genetická Diagnostika (PGD) ako alternatíva testovania plodu počas tehotenstva. Toto vyšetrenie zahŕňa podstúpenie asistovanej reprodukcie (známej ako "umelé oplodnenie", resp. vznik "detí zo skúmavky"), počas ktorej sa však navyše oplodnené vajíčka ešte pred vložením do maternice testujú, či majú zmenený daný gén. Do maternice sa potom vložia iba tie vajíčka, ktoré majú tento gén normálny. Toto je však veľmi zložitý a nákladný proces, a nie je vhodný pre každého. Viac informácií o PGD, a či by bola pre vás vhodná / dostupná, dostanete u vášho lekára-genetika.

e) *Ďalší členovia rodiny*

V mnohých prípadoch genetické testovanie zomkne rodinu dospelu, vtedy môžu byť členovia rodiny vzájomne dobrým zdrojom podpory. Niekedy však ten istý proces môže v rodine vyvolať napätie a komplikácie. Je dobré si vopred premyslieť, ako proces testovania a samotné výsledky môžu ovplyvniť váš vzťah s partnerom a ďalšími členmi rodiny. Pamätajte, že najskôr musí postihnutý člen rodiny súhlasiť s tým, aby bol testovaný, teda aby mohol byť identifikovaný mutovaný gén. Prístup k tomuto členovi rodiny z dôvodu testovania môže byť zložitý. Niekedy členovia rodiny stratili kontakt. Takisto môže byť ťažké rozprávať o chorobe, ktorá sa vyskytla v minulosti, keďže to môže priniesť bolestivé spomienky. Genetik - špecialista by vám mal byť schopný ponúknuť radu aj v týchto zložitých situáciách.



pripomenúť si, ako ste na zlé správy reagovali v minulosti. To vám môže pomôcť sa skutočne rozhodnúť, či je pre vás lepšie žiť v neistote, alebo či radšej chcete vedieť pravdu, akýkoľvek bude výsledok. Je dôležité si uvedomiť, že všetci sme rôzni, reagujeme rôznym spôsobom, a že neexistuje iba jedna "normálna" reakcia.

Ako budem reagovať, ak výsledky odhalia, že som nositeľom mutovaného génu?

Niektorí ľudia, i keď výsledky u nich potvrdia génovú mutáciu, dávajú prednosť jednoznačnému výsledku pred stresom a neistotou spôsobenou tým, že nevedia. Pre tieto osoby, získanie informácie i bez ohľadu na jej obsah, môže byť určitou úľavou.

Pre niektorých ľudí, hoci sa potvrdí, že majú zvýšené riziko vzniku určitého typu rakoviny, je úľavou aspoň fakt, že je to niečo, čo sa dá včasne diagnostikovať a liečiť. Pokladajú informáciu za užitočnú v tom zmysle, že sami môžu prispieť k tomu, aby zvýšili šancu čo najdlhšie ostať zdraví. Pre iných poznanie, že sú vo "vysokom riziku", je takmer rovnaké, akoby už mali rakovinu. Jedinou otázkou ktorá zamestnáva ich myseľ je "kedy presne sa mi to stane?" To môže byť veľmi stresujúce.

Niektorí ľudia vnímajú až pocit šoku, keď sa dozvedia, že sú nositeľmi mutovaného génu. Môžu sa cítiť osamelí, nahnevaní, alebo zahanbení. Genetickí špecialisti a ďalší profesionáli, ako napríklad psychológovia, majú skúsenosti s pomocou ľuďom v podobných situáciách, a môžu byť pre nich zdrojom podpory.

Niektorí ľudia zasa považujú za pomoc možnosť kontaktu so združením pacientov s rovnakou chorobou, alebo podpornou skupinou. Tieto skupiny môžu poskytovať informácie o chorobe, a o tom, aké je to s ňou žiť, vrátane vlastných praktických skúseností a emocionálnych aspektov. Takisto môžu podporiť vzájomné kontakty ľudí a rodín v podobnej situácii.

Zistenie, že ste nositeľom mutovaného génu, a môžete ho preniesť aj na vaše deti, môže vo vás vyvolať pocity viny a úzkosti vzhľadom k budúcej zdraviu vašich detí. Je však dôležité pamätať na to, že gény sa rozdeľujú náhodne, a mať zmenený gén nie je ničια vina.

Aké môžu byť moje reakcie, ak výsledky odhalia, že nie som nositeľom mutovaného génu?

Pre väčšinu ľudí zistenie, že nie sú nositeľmi mutovaného génu, prináša pocit úľavy. Niektorí však môžu pociťovať problém pri oznámení tejto “dobrej správy” svojim príbuzným, ktorí to šťastie nemali. Môžu byť v rozpakoch, prečo práve oni “unikli”, na rozdiel od iných členov rodiny. Niekedy nie je jednoduché akceptovať fakt, že vy ste tí šťastní, keď ostatní, na ktorých vám záleží, nie sú.

d) Riziko pre vaše deti

Čo môže výsledok testovania znamenať pre vaše deti (resp. vaše budúce deti)

Výsledky vašich genetických testov neodhalia len vaše riziko rozvoja daného typu rakoviny, ale môžu vám povedať niečo aj o riziku pre vaše deti.

Ak vaše výsledky testu ukážu, že ste nezdedili mutovaný gén, ktorý sa vyskytuje vo vašej rodine, nemáte zvýšené riziko vzniku choroby, a ani vaše deti od vás nemôžu zdediť genetické riziko. Je to preto, lebo im nemôžete odovzdať mutovaný gén, keďže ho sami nemáte.

Ak ale vaše výsledky potvrdia, že ste nositeľom mutovaného génu, vaše deti majú riziko 1:2 (50%) toho, že od vás zdedili/zdedia zmenený gén, a budú



mať vyššie riziko rozvoja rakoviny vo svojom živote. U dieťaťa by sa prediktívny test nemal vykonávať, pokiaľ nemá 18 rokov. Ak nie je žiadna zdravotná výhoda testovania dieťaťa (t.j. choroba, na ktorú by sa presymptomaticky testovalo, sa vyskytuje prakticky len v dospelosti), pokladá sa za najlepšie počkať, kým je dieťa dostatočne vyspelé na to, aby rozhodnutie o testovaní urobilo samo za seba. Výnimkou sú situácie, keď existuje určitá zdravotná výhoda skorého testovania a následné skriningové vyšetrenia v prípade positivity sú odporúčané už vo veku pod 18 rokov.

Diskutovať o genetických chorobách a výsledkoch prediktívneho testovania s deťmi a dospelujúcimi býva často veľmi náročné. Môžu mať mnoho rôznych otázok, a je dôležité im na nich odpovedať čo najúprimnejšie, s ohľadom na ich vek a celkovú zrelosť.

Je nejaká možnosť vyhnúť sa tomu, aby moje dieťa zdedilo chorobu?

Najlepším spôsobom ako prispieť k tomu, aby sa vaše deti vyhli rakovine, je zabezpečiť, aby:

- a) boli informované o tom, že sa choroba v rodine vyskytuje,
- b) mali znalosti o dostupných preventívnych opatreniach, ktoré pomáhajú predísť danému konkrétnemu typu rakoviny.

Pri určitých typoch rakoviny, zvlášť tých, ktoré postihujú deti a dospelujúcich, je možné vykonať testovanie už počas tehotenstva, a zistiť, či plod zdedil mutovaný gén (tzv. prenatalné testovanie). Viac informácií o ňom nájdete v letákoch **Amniocentéza** a **CVS**. Ak myslíte, že by to mohla byť možnosť pre vás, porozprávajte sa so svojím doktorom o tom, či tieto testy sú dostupné aj pre chorobu, ktorej sa obávate. Oproti tomu, pri väčšine druhov rakoviny, ktorá sa vyskytuje v dospelosti, sa liečba aj preventívne opatrenia stále zlepšujú, preto prenatalné testovanie väčšinou nie je požadované.