

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.skPreklad: **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.comjana.behunova@upjs.sk

Všetky mená v tomto letáku boli zmenené kvôli ochrane identity opýtaných osôb.

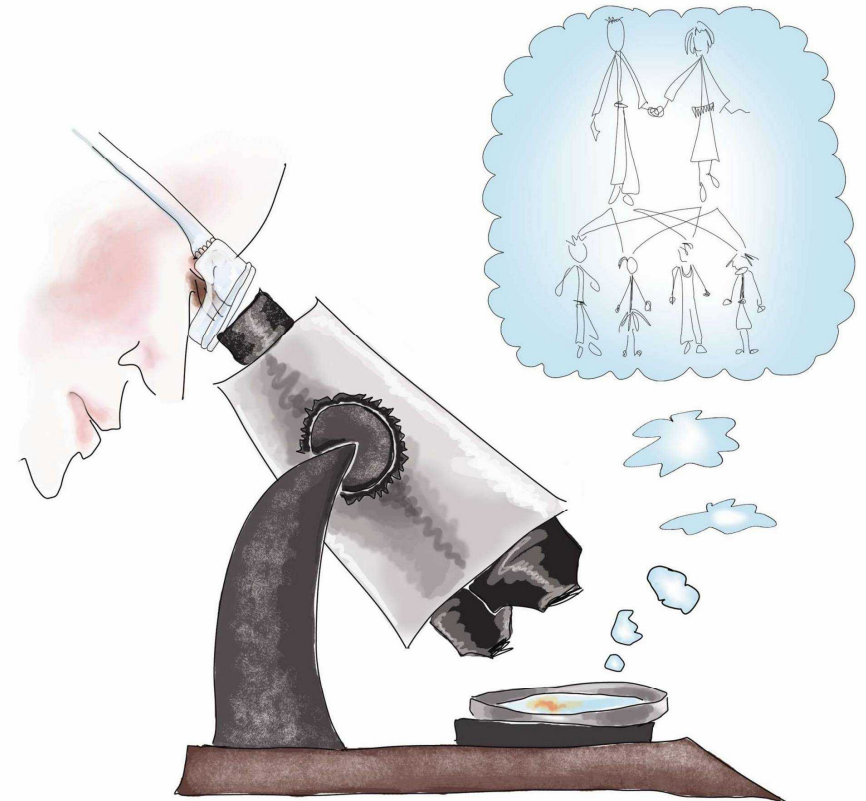
Táto informácia bola vyvinutá skupinou "The Genetic Interest Group".

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



Testovanie na prenášačstvo



Informácia pre pacientov a ich rodiny

Testovanie na prenášačstvo

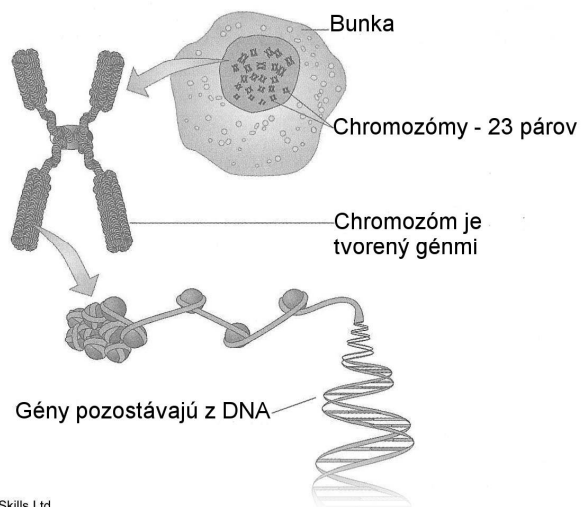
Tento informačný leták je určený ľuďom, ktorí zvažujú podstúpiť test na prenášačstvo, alebo ho už podstúpili. Poskytuje vám informáciu o tom, čo to znamená byť "prenášačom" (nosičom) genetickej choroby, ako zistíte, či ste prenášač, ako aj praktickú a emočnú podporu pri vyrovnávaní sa s výsledkami testovania. Väčšina týchto informácií bola získaná rozhovormi s ľuďmi, ktorí už takéto testovanie podstúpili.

A. Kto je to prenášač?

Aby ste pochopili, čo znamená byť prenášačom genetickej choroby, je potrebné porozumieť, čo sú to gény a chromozómy.

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.



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

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@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

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

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.

Zmeny v génoch alebo chromozómoch sa nazývajú **mutácie**, a my všetci ich nesíme množstvo. Pretože však máme z väčšiny génov po dve kópie, tá normálna kópia kompenzuje činnosť kópie s mutáciou. Byť prenášačom genetickej choroby teda neznamená, že máte chorobu, ale to, že nesiete zmenenú kópiu génu na jednom z páru chromozómov. Zvyčajne to nijako neovplyvňuje zdravotný stav prenášača samotného. Problémy môžu nastať u jeho potomkov, ktorí sa môžu narodiť s genetickou chorobou.

Kedy môže nosičstvo viesť ku genetickej chorobe potomka?

Sú zhruba tri hlavné druhy situácií, kedy prenášač môže mať dieťa postihnuté genetickou chorobou:

1. Autozómovo recesívne choroby

Pri týchto stavoch je riziko danej genetickej choroby u detí iba vtedy, ak obaja rodičia sú nosičmi mutácie v rovnakom géne pre rovnakú chorobu. Ak obaja rodičia majú mutáciu v rovnakom géne, je 25% riziko (1 ku 4) pre každé dieťa, že zdedí po jednej mutovanej kópii od každého z rodičov, a bude postihnuté. Bežnými príkladmi chorôb s týmto typom dedičnosti sú cystická fibróza, kosáčikovitá anémia, Gilbertova choroba a iné. Viac informácií o tejto téme nájdete v brožúrke **Recesívna Dedičnosť**.

2. X-viazané choroby

Pri týchto chorobách, ak je žena prenášačka, je 50% riziko (1 ku 2), že jej synovia budú postihnutí genetickou chorobou. Je tu ďalej riziko 50% (1 ku 2), že jej dcéry zedia mutáciu a budú takisto prenášačkami ako ich matka. V zriedkavých prípadoch môže byť postihnutá genetickou chorobou aj dcéra. Ak muž postihnutý X-viazanou chorobou má dcéru, táto dcéra **vždy** zdedí jeho mutáciu a bude prenášačkou, naopak, **žiadny** z jeho synov nebude chorý, a nikdy nezdedí mutáciu (muž dáva synovi pohlavný chromozóm Y, a nie X). Viac informácií o tomto je možné nájsť v brožúrke **X-viazaná Dedičnosť**. Bežné choroby s týmto typom dedičnosti sú napríklad hemofília, farbosleposť, syndróm fragilného X chromozómu alebo Duchenneova svalová dystrofia.

3. Chromozómové prestavby

Ak je niekto nosičom chromozómovej prestavby (ako napríklad balansovaná chromozómová translokácia), má vyššie riziko, že tehotenstvo sa skončí potratom, alebo že sa jeho dieťa narodí s telesnými a mentálnymi problémami (platí to pre prenášačstvo ženy i muža). Viac informácií o tomto probléme môžete nájsť v letákoch **Chromozómové Zmeny** a **Chromozómové Translokácie**.

Mohol by som byť aj ja prenášačom?

Je niekoľko skutočností, ktoré môžu zvyšovať riziko, že ste prenášačom nejakej konkrétnej genetickej choroby alebo chromozómovej prestavby.

- Niekoľko vo vašej rodine má recesívnu alebo X-viazanú chorobu, či chromozómovú prestavbu.
- Niekomu vo vašej rodine bolo potvrdené nosičstvo konkrétnej choroby - recesívnej, X-viazanej, alebo chromozómovej prestavby.
- Máte už dieťa, ktorému bola diagnostikovaná recesívna, X-viazaná choroba, alebo chromozómová prestavba.

....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.fnspsba.sk

eleonora.cmelova@kramare.fnspsba.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 laboratórných 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

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

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, teratogénoch a genetickom poradenstve (v angličtine, španielčine, ukrajinčine, ruštine...)

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

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

- Váš konkrétny etnický pôvod predstavuje určité vyššie riziko konkrétnej genetickej choroby. Typickými príkladmi sú kosáčikovitá anémia u ľudí Afro-Karibského pôvodu, beta-talazémia u obyvateľov Stredomoria, a Tay Sachsova choroba u Aškenazi Židov. Tieto choroby sa častejšie vyskytujú v uvedených etnických skupinách, ale môžu sa vyskytnúť aj u iných.

I keď nemáte žiadny z uvedených dôvodov na testovanie prenášačstva, môžete sa rozhodnúť pre testovanie aj vtedy, ak váš partner je potvrdeným prenášačom nejakej konkrétnej choroby. V tomto prípade výsledky testu pomôžu zistiť, či vaše spoločne plánované dieťa má vyššie riziko danej choroby.

Ako zistím, či som prenášačom?

Ak si myslíte, že je určité riziko, že môžete byť prenášačom konkrétnej genetickej choroby, mali by ste sa porozprávať s vašim obvodným lekárom. Tento lekár vás môže odoslať na pohovor ku špecialistovi-genetikovi. Genetik sa vás bude pýtať na zdravotný stav všetkých členov rodiny a všetky genetické aj iné choroby, ktoré sa rodine vyskytli. Prediskutuje s vami, čo znamená byť prenášačom, a čo všetko z toho vyplýva, ak sa túto informáciu budete chcieť dozvedieť. Je dôležité si zapamätať, že testovanie na prenášačstvo je každého osobnou vecou, a je úplne dobrovoľné - nemali by ste byť tlačení do testovania, ak to sám nechcete alebo to pre vás nemá zmysel.

Ak si ale želáte byť testovaný na prenášačstvo a genetik-špecialista súhlasí s dôvodom testovania, bude vám ponúknutý genetický test. Genetický test môže odhaliť mutáciu v konkrétnom géne alebo chromozóme, ktorá potvrdí, že ste prenášačom. Test sa zvyčajne vykonáva z



krvi, hoci niekedy sa môže použiť aj vzorka slín. Odobratý materiál sa potom zašle do laboratória na analýzu.

Viac informácií o genetickom testovaní môžete nájsť v letákoch **Čo je genetické testovanie?** a **Čo sa deje v genetickom laboratóriu?**

Je dôležité si zapamätať, že pri recesívnych chorobách musia byť obaja partneri prenášačmi rovnakej genetickej choroby, aby dieťa bolo v riziku zdedenia tejto choroby. Pri X-viazaných chorobách je prenášačkou zväčša iba matka, čo spôsobí riziko zdedenia choroby pre jej synov. Naopak, dcéry mužov-nosičov budú vždy prenášačkami. V niektorých zriedkavých prípadoch môžu byť aj ženy postihnuté X-viazanou chorobou.

Nejasné výsledky testovania

Niekedy môžu byť výsledky genetického testovania nejasné.

Pri niektorých chorobách, napr. cystickej fibróze, je stále určité veľmi malé riziko možnosti, že daná osoba je prenášačom, i keď sa pri testovaní nenašla žiadna mutácia. Toto sa nazýva **reziduálne riziko**. Je to spôsobené tým, choroba môže byť spôsobená stovkami mutácií. Oproti tomu, genetické testy zvyčajne odhaľujú len tie najčastejšie mutácie.

V iných prípadoch môže byť počas genetického testovania nájdená taká mutácia, ktorej vplyv na zdravotný stav nie je jasný. Vtedy nie je možné výsledky definitívne uzavrieť.

B. Život s “diagnózou” prenášača

Nasledujúca informácia prináša rôzne skúsenosti ľudí, ktorí podstúpili testovanie na prenášačstvo. Môže byť užitočná pre jednotlivcov, ktorí sa práve dozvedeli, že sú prenášačmi, ale aj pre tých, ktorí ešte len zvažujú tento test podstúpiť. Pokúsili sme

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>

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

Pre vašu informáciu:

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 - ponukovy list vysetrenia 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>

sa osvetliť celú škálu momentov a emócií, ktoré môže vyvolať poznanie "statusu prenášača" pre danú osobu, hoci nie všetky sa musia týkať aj vašej situácie.

Ako budem reagovať, keď môj výsledok bude pozitívny?

Ľudia reagujú na oznámenie výsledkov testu veľmi rôznymi spôsobmi. Mnoho ľudí tvrdí, že sa cítili nahnevaní alebo ustaraní, keď prvýkrát zistili, že sú prenášačmi. Niektorí hovoria o pocitoch smútku, prekvapenia alebo šoku. Všetky takéto reakcie sú normálne. U väčšiny ľudí tieto pocity odoznejú po niekoľkých mesiacoch.

"Potvrdenie, že som prenášačom, a že moja partnerka je takisto prenášačkou, som cítil ako krivdu, a tiež - keď sa pozriete do štatistík... byť jedným z prenášačov... a takisto aj váš partner ... je to tak malá pravdepodobnosť... cítil som sa naozaj mizerne, bola to taká hrozná smola." (prenášač choroby Tay Sachs)

"Keď sa o tom prvýkrát dozvedela, naozaj ju to vzalo. Bola veľmi nahnevaná, že je prenášačkou." (manžel prenášačky hemofílie)

Je to normálne sa cítiť zvláštne, keď sa dozviete že ste prenášačom. Niektorí ľudia hovoria, že je divné zistiť o sebe niečo nové, keď si myslíte, že už viete všetko. Trvá nejaký čas, kým si na túto novú informáciu zvyknete.

"Je to divný pocit, niečo ako genetická príťaž... Zvládala som to spočiatku veľmi krátkozrako, s tendenciou priberania na váhe a podobných vecí." (Tay Sachs prenášač(ka))

Niektorí ľudia vravia, že zistenie prenášačstva u nich vyvoláva pocity "horšieho zdravia". Iní prenášači zasa tvrdia, že sa obávajú, že sa u nich v budúcnosti vyskytnú zdravotné problémy s väčšou pravdepodobnosťou. Tieto reakcie sú úplne normálne, no je dôležité si zapamätať, že byť prenášačom nemá žiadny vplyv na váš zdravotný stav. My všetci sme nosičmi mnohých

génových mutácií.

Prieskumy ukázali, že prenášači sa skôr vyrovnajú s výsledkom, ak si uvedomia, že byť prenášačom je skutočnosť, ktorú aj tak nemôžu ovplyvniť, a nenesú za ňu zodpovednosť, a že táto informácia má aj istú pozitívnu hodnotu.

“Práve som to akceptoval. A už som mimo toho. Život na teba nahádže rôzne veci, a ty sa skrátka musíš s nimi vysporiadať. Je to len ďalšia zo zákrut života.” (prenášač cystickej fibrózy)

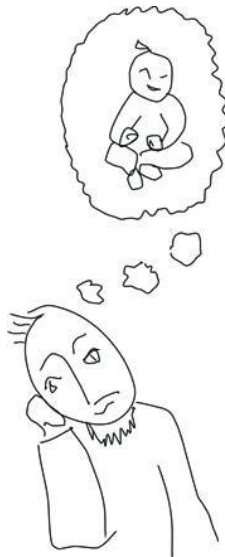
Aká môže byť reakcia keď je výsledok negatívny?

Pre väčšinu ľudí zistenie, že nie sú nosičmi zmeneného génu, prináša radosť a úľavu. Môžu však mať problém tlmočiť túto ‘dobrú správu’ súrodencom a ďalším príbuzným, ktorí sami môžu byť prenášačmi alebo dokonca majú postihnuté dieťa. Čudujú sa, ako je to možné, že oni ‘unikli’, kým ostatní členovia rodiny nie. Niekedy môže byť ťažké akceptovať, že vy ste tí šťastní, na rozdiel od ostatných blízkych, ktorých máte radi.

Plánovanie rodiny

Pre niektorých ľudí môže byť potvrdenie skutočnosti, že sú nosičmi, zdrojom trápenia, pretože to môže narušiť ich plány mať raz v budúcnosti deti. Pre iných to môže byť ale úľavou, pretože umožní túto budúcnosť do istej miery plánovať. Vedomie zvýšeného genetického rizika pre vaše budúce potomstvo vám umožní sa na to pripraviť, a dopriať si čas na dôležité rozhodnutia. Je viacero možností, o ktorých sa dá pri plánovaní potomstva uvažovať.

Ak ste vy i váš partner obaja prenášačmi rovnakej recesívnej choroby, alebo ak ste (ako žena) prenášačkou X-viazanej choroby, je pre



Ďalšie zdroje podpory

Genetici-spezialisti a ďalší zdravotnícki pracovníci (napr. psychológovia) majú skúsenosti a vedia pomôcť ľuďom hovoriť o svojich emóciách spojených s ich výsledkami testovania na nosičstvo. Môžu byť dobrým zdrojom informácií a podpory.

“Veľmi ma upokojilo diskutovať s Emmou [genetický poradca], pretože predtým som veľmi nerozumel tomu, čo vlastne je CVS alebo amniocentéza, a bolo veľmi dobré dostať odborné vysvetlenie všetkých tých rôznych možností, bolo to naozaj veľmi užitočné.” (prenášač choroby Tay Sachs)

Niektorým tiež pomáha kontaktovať patientské podporné skupiny. Patientské podporné skupiny môžu poskytovať informáciu aj o praktických a emocionálnych aspektoch nosičstva genetickej choroby. Mnohé majú svoje internetové stránky s linkou pomoci, ktorá poskytuje informácie a rady. Často dávajú dospelu jednotlivcov i rodiny, ktorí sú v podobnej situácii. Môžu mať aj internetové fórum, kde sa členovia môžu vzájomne rozprávať alebo emailovať.

“Dostávame značné množstvo informácií z patientskej podpornej skupiny, a je to veľmi užitočné a upokojujúce, keď viete, že niekedy pracujú dlho do noci, a že keď by ste im potrebovali zavolať, sú tam, a vy sa s nimi môžete porozprávať, alebo vám môžu poslať veci poštou, spolupracovať v školách...” (prenášačka fragilného X chromozómu)



Oznámenie vášho výsledku testu nosičstva ďalším členom rodiny záleží len na vás - váš výsledok nikdy nebude zdieľaný s nikým bez vášho súhlasu.

“Už vedia, že to je v rodine, a že môžu byť testovaní, keď budú chcieť, že majú túto možnosť. A je to dôležité najmä keď budú chcieť mať deti.” (prenášač cystickej fibrózy)

Pre niektorých ľudí je zdieľanie informácie s členmi rodiny pozitívnou záležitosťou. Môže rodiny stmeliť a ich členovia si môžu vzájomne poskytovať významnú oporu. Pre iných ale môže byť ťažké zdieľať výsledky testu nosičstva s ďalšími členmi rodiny, a môžu mať zložité a bolestivé skúsenosti.

“Máte pocit akoby ste do niečej rodiny prinášali prekliatie, a to sa ma naozaj dotklo, pretože, viete, ako nevesta by ste také čosi určite nechceli...” (prenášačka hemofílie)

Ťažké to môže byť aj pre starých rodičov. Možno nebudú schopní prijať fakt, že génová mutácia je niečo, čo sa prenieslo aj cez nich. Nie je takisto nezvyčajné, že starí rodičia sa cítia vinní, pretože preniesli “zlý” gén. S týmito reakciami by ste mali počítať.

“Moja mama o tom rozprávala s mojou pestúnkou, a tá povedala, že “to nie je moja chyba a bodka”. Tak s tým prestala a uvedomila si: “Nič zlého som do rodiny nepriniesla” (prenášačka fragilného X)

“Skutočne ju to zranilo. Cítila sa vinná. Povedal som, pozri, také veci sa proste stávajú, nie je to tvoja chyba”. (nosič cystickej fibrózy s postihnutým dieťaťom)

Môže byť užitočné dostať informácie od špecialistu-genetika, aby ste mohli ostatným členom rodiny lepšie vysvetliť, čo znamená byť prenášačom, a že je to úplne náhodná skutočnosť.

vás dostupných niekoľko možností. Pre niektoré genetické choroby je možné už počas tehotenstva vykonať test, ktorý zistí, či dieťaťko zdedilo mutovaný gén / gény (prenatálne testovanie). Viac informácií o tejto téme nájdete v letákoch **Amniocentéza a CVS**. Ak myslíte, že by ste si vybrali túto cestu, porozprávajte sa s vaším lekárom, či jestvujú prenatálne testy pre konkrétnu chorobu, ktorá vás zaujíma. Je ale podstatné, aby ste to urobili ešte pred graviditou, ak je to možné, pretože technická príprava laboratórnej stránky vyšetrenia môže trvať aj niekoľko mesiacov. Takisto, ak zvažujete prenatálne testovanie, mali by ste myslieť aj na to, ako prijmete skutočnosť v prípade potvrdenia danej genetickej choroby u plodu, a aký máte postoj k prípadnému prerušeniu tehotenstva.

V niektorých prípadoch / krajinách môže byť dostupná aj technika nazývaná Preimplantačná Genetická Diagnostika (PGD) ako alternatíva testovania plodu počas tehotenstva. Toto vyšetrenie zahŕňa podstupenie asistovanej reprodukcie (známej ako 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.

Ďalšie alternatívy, o ktorých môžete uvažovať, sú adopcia, počatie s použitím darcovských vajíčok alebo spermii, alebo aj možnosť vôbec nemať deti.

“Dobrou vecou na genetickom poradenstve bolo, že som sa dozvedela, že predsa len existujú možnosti, ako mať ďalšie deti, a že sú spôsoby, ako to dosiahnuť.” (prenášačka cystickej fibrózy s jedným postihnutým dieťaťom)

Čo ak už máte deti?

Niektorí rodičia, čo už majú dieťa s genetickou chorobou vravia, že jedným z pocitov, ktoré zažívajú potom, ako sa dozvedia, že sú prenášačmi, je pocit "viny" za to, že dieťaťu "odovzdali" chorobu. Tento pocit je v danej situácii prirodzený, a dosť častý. Matky chlapcov s X viazanou chorobou niekedy tvrdia, že sa cítia akoby "obviňované" svojimi partnermi za to, že preniesli poškodený gén, alebo sa obviňujú samy. Ak máte takéto pocity, mali by ste ich prebrať so špecialistom - vaším genetikom. Je dôležité si zapamätať, že gény sú rozdeľované náhodne, a to, že máte génovú mutáciu, nie je v žiadnom prípade vaša vina. Bolo tiež potvrdené, že tieto pocity sa časom zmierňujú.

"Mám taký pocit, že som zradila svoju rodinu, alebo prinajmenšom svojho manžela, a najmä svojho syna, pretože som mu zjavne odovzdala niečo, čo skutočne nepotreboval, a čo ho poznačí na celý zvyšok života." (prenášačka syndrómu fragilného X)

Ak sa potvrdí, že ste prenášačom, a máte deti, i keď nie sú postihnuté danou chorobou, je tu stále možnosť, že aj oni sú prenášačmi. Je dôležité toto riziko prebrať s vašimi deťmi, keď už budú vo vhodnom veku. Niektorí rodičia za vhodnú chvíľu pokladajú vek, kedy sú ich deti dosť staré na to, aby to pochopili. Pre iných je to zasa čas, keď ich deti majú vážny vzťah. Vek, v ktorom môže mladý človek podstúpiť testovanie nosičstva, sa rôzni, hlavné je, aby osoba podstupujúca test, konala z vlastného rozhodnutia.

Vzťah s partnerom

Vedomie, že ste nosičom, môže ovplyvniť aj vzťah s vaším partnerom. V niektorých prípadoch ho môže stmeliť, a partneri sú si vzájomnou oporou.

"Musel som skrátka stáť pri nej. Bola veľmi rozrušená. V tomto

období jednoducho musíte načúvať, rozprávať o tom, skutočne byť s ňou, aby cítila oporu. Neexistuje žiadne konkrétne jednoduché riešenie, musíte tým skrátka prejsť, a to trvá dlhý čas." (partner prenášačky hemofilie)

"Pre mňa to nie je vec, ktorá by spôsobovala medzi nami napätie, skôr vyvstávajú otázky, ako to raz bude s našimi deťmi, ak nejaké budeme mať. Ale vcelku som vyrovnaný s tým, že Alison je prenášačkou. Viete, že prasto to tak je, a nič sa s tým nedá urobiť" (manžel prenášačky fragilného X syndrómu)

Poznanie, že ste nosičom, však môže spôsobiť aj napätie až stratu vzťahu. Niekedy musia páry rozoberať otázky, ktoré sú veľmi zložité a rozrušujúce.

"Cítim, že som schopná sa vyrovnáť s mnohým, ale to, že do toho vťahujete aj niekoho, na kom vám záleží, to je hrozný pocit. Je to ešte horšie, akoby som to mala znášať len sama." (prenášačka hemofilie)

Ďalší členovia rodiny

Ak zistíte, že ste prenášač/ka, možno by ste si priali to prediskutovať s ostatnými členmi rodiny. To im môže dať príležitosť sa rozhodnúť, či takisto chcú podstúpiť testovanie na prenášačstvo, ak o to majú záujem. Táto informácia tiež môže byť užitočná pre diagnostiku ďalších členov rodiny. Zvlášť dôležité to môže byť pre tých, ktorí sa ešte len chystajú mať deti.

