

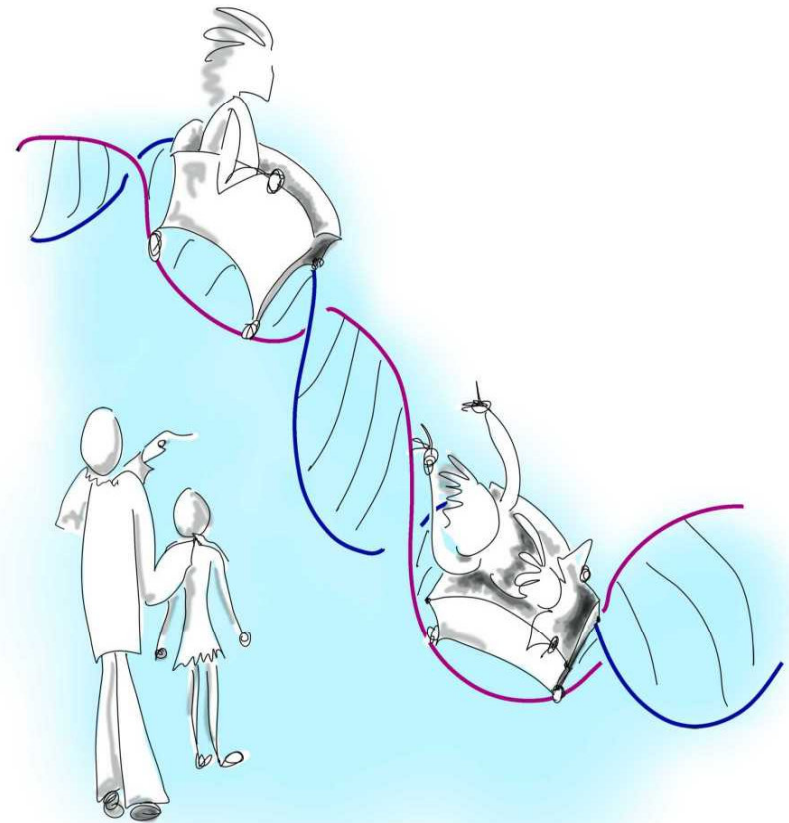
Čo je presymptomatické (prediktívne) genetické testovanie?

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 Group".

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



Informácia pre pacientov a ich rodiny

Čo je presymptomatické (prediktívne) genetické testovanie?

Táto informácia je o presymptomatickom genetickom testovaní na choroby iné ako rakovina. Bola napísaná s cieľom pomôcť vám odpovedať na otázky ako:

Čo je to presymptomatické genetické testovanie?

Prečo ho niektorí ľudia podstupujú?

Čo všetko by som mal(a) vziať do úvahy, keď 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.

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

**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

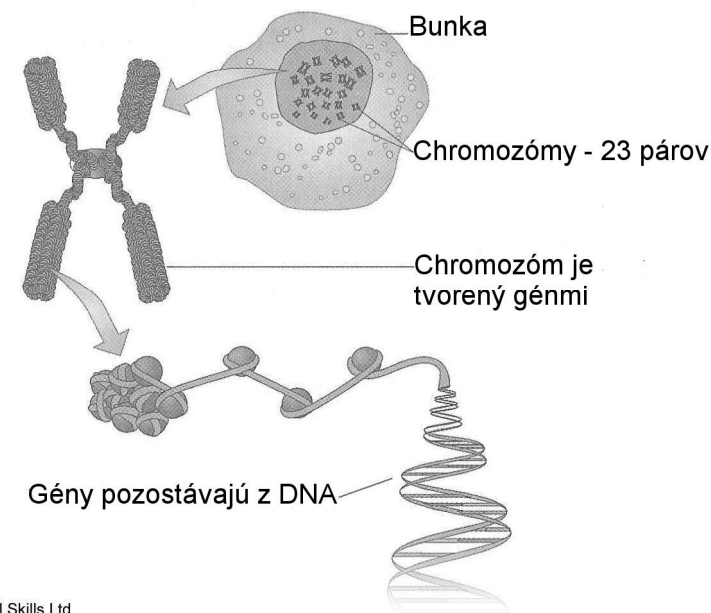
Tel: 037 6545 668

Email: barosjana@hotmail.com

PREŠOV

Alpha medical a.s., Genetická ambulancia

Obrázok 1: Gény, chromozómy a DNA



© Clinical Skills Ltd

Niekedy zdedíme alebo získame zmenu (mutáciu) v jednej alebo oboch kópiách génu, ktorá môže spôsobiť poruchu jeho funkcie. To môže viesť ku vzniku genetickej choroby, pretože daný gén nedáva telu správne inštrukcie. Existujú tisícky genetickej choroby, príkladmi sú cystická fibróza, svalová dystrofia, Huntingtonova chorea. Niektoré z týchto chorôb sú prítomné už od narodenia, iné sa stávajú zjavnými až v neskoršom živote. V tomto letáku sa budeme zaoberať najmä tými genetickými chorobami, ktoré sa prejavujú až v neskoršom živote.

Časť 2. O testovaní

Čo je presymptomatické (prediktívne) genetické testovanie?

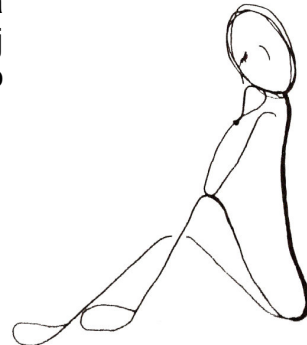
Presymptomatické testovanie poskytuje informáciu, či sa u danej osoby v neskoršom období života rozvinie či nerozvinie

špecifická genetická choroba. 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 je známe, že vo vašej rodine sa vyskytuje genetická choroba, a je známy aj mutovaný gén spôsobujúci túto chorobu, vtedy aj vy môžete podstúpiť presymptomatické testovanie, ak chcete vedieť, či ste zdedili mutovaný gén. Testovanie pre vás môže mať význam, ak:

1. Chorobe sa môže predísť, alebo je možná efektívna liečba, alebo ak
2. Chorobe sa síce nedá predísť, ani ju liečiť, avšak:
 - Chcete získať túto informáciu kvôli rozhodnutiu o tom, či mať deti, alebo dozvedieť sa viac o riziku pre vaše potomstvo.
 - Ste presvedčený(á), že ak budete vedieť viac o vašom riziku vzniku choroby, pomôže vám to urobiť dôležité životné rozhodnutia, vrátane rozhodnutí o vašej zdravotnej starostlivosti.
 - Ste typ osobnosti, ktorá uprednostňuje vedieť viac o svojej budúcnosti a radšej žije v istote ako v neistote.



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 FNŠP 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

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

...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.fnsdba.sk

eleonora.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

Ktoré choroby sa môžu vyšetřovať v rámci presymptomatického testovania?

Existuje mnoho chorôb, u ktorých je v súčasnosti dostupné presymptomatické testovanie. Niekoľko príkladov:

1) Určité druhy rakoviny (viac informácií nájdete v letáčku **Presymptomatické genetické testovanie - rakovina**).

2) Choroby postihujúce nervový systém (neurologické choroby), napríklad:

- Huntingtonova choroba
- hereditárna ataxia a spastická paraplégia

3) Choroby postihujúce svaly (alebo aj nervy - nervovosvalové), napríklad:

- myotonická dystrofia
- facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia (= tvárovo-lopatkovo-ramenná svalová dystrofia).

4) Choroby postihujúce srdce, napríklad:

- hypertrofická kardiomyopatia
- syndróm dlhého QT intervalu

Čo vlastne znamená "riziko"?

Vo väčšine prípadov (okrem rakoviny) mať zmenený daný gén zvyčajne znamená, že sa u vás daná choroba rozvinie. Avšak väčšinou nie je možné, aspoň nie v súčasnosti, predpovedať, v akom veku u vás choroba prepukne, ako závažne budete postihnutí, alebo ako rýchlo budú príznaky postupovať.

Ak si myslíte, že ste v riziku, a zamýšľate podstúpiť presymptomatické testovanie na niektorú z týchto chorôb, mali by ste sa najskôr stretnúť so špecialistom - genetikom.

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. Najskôr musí byť dôkladne analyzovaná rodina anamnéza. Potom musí byť geneticky testovaný váš blízky príbuzný postihnutý chorobou (ak ešte doposiaľ nebol), aby sa našla mutácia v géne.

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



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 neurobiť 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 testovanie.

Ďalšie informácie nájdete na stránkach:

Spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe

<http://www.sphch.sk/index.html>

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

<http://www.huntington.cz/start.htm>

Organizácia muskulárnych dystrofií v Slovenskej republike <http://www.omdvsr.sk/?chod=titul>

Genetika a poisťovníctvo

Viac informácií o genetike a poistení nájdete na:

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

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

Poisťovacie 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 zamestnávateľa 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.



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.

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 dostupná liečba, alebo spôsob zníženia rizika vzniku choroby, v prípade, ak sa u vás nájde zmenený (mutovaný) gén. Ak viete, že existujú možnosti dostupnej liečby, môže vám to pomôcť pri rozhodovaní o podstúpení testovania.

Pri niektorých genetických chorobách, ako napríklad pri vyššie spomenutých srdcových poruchách, hoci neexistuje úplné vyliečenie, choroba môže byť zvládaná liekmi, špeciálnymi strojčkami, alebo v niektorých prípadoch chirurgickým výkonom.

Pri iných chorobách, ako napríklad Huntingtonova chorea, však neexistuje žiadna liečba, dokonca ani na spomalenie postupu choroby, i keď niektoré príznaky môžu byť čiastočne ovplyvňované pomocou liekov. Preto vedomie toho, že máte mutovaný gén, pre vás môže mať skôr iba emocionálny význam, v zmysle, že môže ovplyvniť plánovanie vašej budúcnosti.

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, zvyčajne znamená, že sa u vás choroba takmer určite rozvinie. Avšak stále ešte nie je možné na základe testov predpovedať, kedy sa u vás choroba prejaví, aká bude závažná, alebo ako rýchlo budú príznaky postupovať.

Zapamätajte si, že v zdravotníckej terminológii pozitívny výsledok testu znamená že STE nosičom mutovaného génu, a negatívny výsledok testu znamená, že NIE STE nosičom mutovaného génu. Najčastejšie vám bude oznámený jeden z uvedených výsledkov.

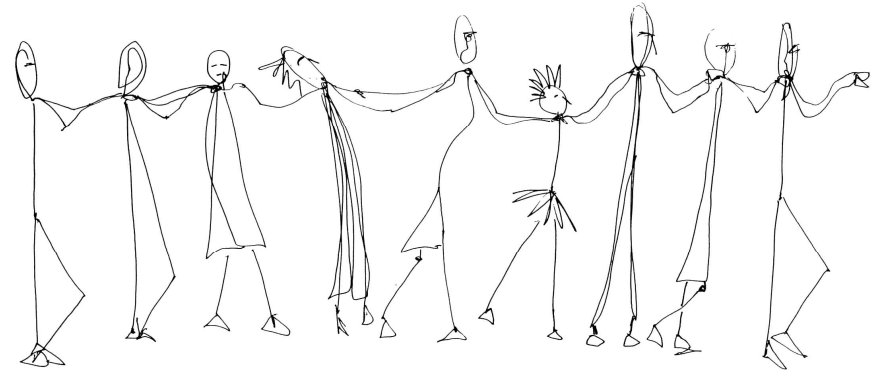
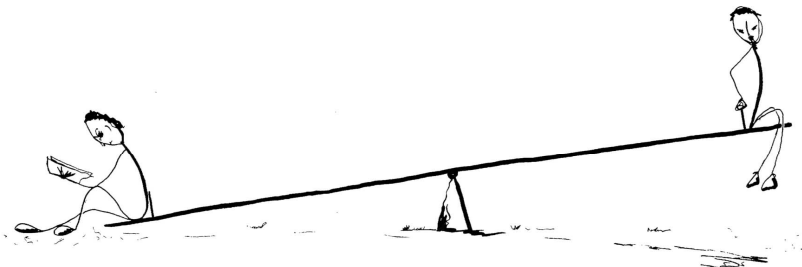
Niekedy však existuje aj tretia možnosť: tzv. “sivá zóna” alebo “intermediárny” (neurčitý) výsledok testovania. To znamená, že i keď bol nájdený čiastočne zmenený gén, je ťažké s istotou povedať, či je v tomto konkrétnom prípade príčinou choroby. Táto možnosť je zvyčajne zriedkavá, ale dostať takýto výsledok môže byť veľmi frustrujúce.

Mali by ste všetky tieto možné výsledky prebrať so špecialistom - genetikom, keď sa budete rozhodovať o podstúpení testu.

c) Vyrovnanie sa s výsledkami

Ako ma môžu výsledky testu zasiahnuť po emocionálnej stránke?

Predtým, ako sa rozhodnete pre genetické testovanie, je dôležité si skúsiť premyslieť a prediskutovať to aj so zdravotníkom - špecialistom v genetike, ako vás môžu všetky možné výsledky, ak by ste ich dostali, emocionálne zasiahnuť. Je dobré si predstaviť, ako by ste sa cítili, ak by vám oznámili dobrú či zlé správu, a pripomenúť si, ako ste na zlé správy reagovali v minulosti. To vám môže pomôcť sa rozhodnúť, či je pre vás



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.

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.

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?

Pri niektorých genetických chorobách je možné vykonať testovanie už počas tehotenstva, a zistiť, či plod zdedil mutovaný gén (tzv. prenatalne testovanie). Viac informácií o ňom nájdete v letákoch **Amniocentéza** a **CVS**. Ak myslíte, že by to mohla byť možnosť pre vás, porozprávajte sa so svojim doktorom o tom, či tieto testy sú dostupné aj pre chorobu, ktorej sa obávate. Je podstatné, aby ste to urobili ešte pred tehotenstvom, ak je to možné, pretože laboratórium niekedy môže potrebovať na prípravu viac času - aj niekoľko mesiacov.

Existuje ešte jedna technika nazývaná Preimplantačná Genetická Diagnostika (PGD) ako alternatíva testovania plodu počas tehotenstva. Toto vyšetrenie zahŕňa podstúpenie 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.

e) Ďalší členovia rodiny

V mnohých prípadoch genetické testovanie zomkne rodinu dohromady, 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

skutočne 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. Nižšie je uvedených niekoľko otázok, o ktorých môžete uvažovať ešte pred rozhodnutím o testovaní.

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 sú vo vysokom riziku vzniku genetickej choroby, je úľavou aspoň fakt, že je to niečo, čo sa dá 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 tú chorobu už mali. 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 budúcemu zdraviu vašich detí. Je však dôležité pamätať na to, že gény sa rozdeľujú náhodne, a mať zmenený gén nie je ničia vina.

U niektorých ľudí správa, že majú vysoké riziko vzniku genetickej choroby, môže spôsobiť stav podobný “emocionálnemu kolotoču”. Vracia, že majú raz dobré dni, potom zlé dni... Väčšina ľudí sa však nakoniec vyrovná so svojimi výsledkami, a využije túto informáciu čo najlepšie vzhľadom k plánovaniu svojej budúcnosti.

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. Nie je však nezvyčajné, že niektorí po testovaní cítia akúsi prázdnotu. Môže to byť spôsobené tým, že tak dlho žili v napätí z rizika, že teraz nejakú dobu potrvá, kým sa vrátia do “normálnych koľají”. Niektorí môžu byť dokonca sklamaní, že “dobrá správa” nepriniesla do ich života toľko pozitívnych zmien ako očakávali.

Iným zasa, ak boli dlho presvedčení o tom, že určite aj oni majú mutovaný gén, a test to nepotvrdí, môže testovanie zmeniť celý ich náhľad na život. Niektorí dokonca nevedia čo robiť s faktom, že “odrazu majú budúcnosť”.

Niektorí môžu pociťovať problém pri oznámení tejto “dobrej správy” svojim príbuzným, ktorí to šťastie nemali. Tzv. “vina zachráneného” je dosť často pocit udávaný ľuďmi, ktorí dostali “dobré” výsledky testov. 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.

Ďalší ľudia, ak dostanú “dobrú správu” cítia nadmerne zvýšenú zodpovednosť za starostlivosť o členov rodiny, ktorí sú chorobou postihnutí.

Súhrnne - určite trvá nejaký čas sa vysporiadať s výsledkami testu, aj v prípade, keď tie výsledky predstavujú dobrú správu.

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 danej choroby, 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 môžu teda byť takisto v riziku choroby. U dieťaťa by sa prediktívny test nemal vykonávať, pokiaľ nemá 18 rokov. Ak nie je žiadna zdravotná výhoda včasného testovania dieťaťa, 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 už v detskom veku.

Diskutovať o genetických chorobách a výsledkoch prediktívneho testovania s deťmi a dospelými býva často veľmi

