

Informace pro pacienta/pacientku (zákonného zástupce) o genetickém testování

Základní informace

Genetické testování je specializované lékařské vyšetření přímou a/nebo nepřímou analýzou zděděného genetického materiálu (chromozomů, genů), které by mělo u vyšetřované osoby potvrdit nebo vyloučit přítomnost dědičného onemocnění, případně stanovit riziko s jakým lze očekávat, že se u této osoby dědičné onemocnění vyvine.

Zděděný genetický materiál je přítomen v jádru každé buňky lidského těla. Tento materiál se skládá z 22 párů chromozomů a navíc jednoho páru pohlavních chromozomů, u ženy jsou to dva chromozomy X, u muže je to jeden chromozóm X a jeden Y. Spermie muže nebo vajíčka ženy nicméně obsahují vždy pouze jeden chromozóm z páru, což umožňuje po oplození opět vytvořit chromozomový pár tvořený vždy jedním chromozómem od matky a jedním od otce. Chromozomy jsou složeny z DNA a obsahují jednotlivé geny, které jsou nazývány jednotkami dědičné informace. U člověka je celkový počet genů stanoven přibližně na 30 000. Několik málo genů není uloženo přímo v jádře buňky ale v mitochondriích, což jsou buněčné organely vyskytující se v buňce v různém počtu. V souboru všech našich genů (tzv. genom) je obsažen program pro vývoj a existenci našeho těla, geny například kódují bílkoviny různých tkání a enzymy.

Genetické změny lze rozdělit do dvou různých úrovní:

- Chromozomové změny- změny v počtu nebo struktuře chromozomů jsou zjišťovány pomocí cytogenetického vyšetření (tzv. karyotypu). Některé změny mohou být příliš malé, a proto je nelze tímto způsobem zjistit.
- Molekulární změny- jde o malé změny na úrovni jednoho nebo několika genů označované jako „mutace DNA“, které zjistíme pomocí molekulárně genetických metod. Molekulárně genetické vyšetření je specifické, což znamená že testujeme vždy jen gen nebo geny související s určitým onemocněním a výsledek neodhalí dispozice pro jiná onemocnění než pro to, které vyšetřujeme. Výsledky testů nejsou vždy jednoznačně informativní, proto se může stát, že výsledek není možno použít.

Ke genetickému testování se nejčastěji používá malé množství krve (5 – 10 ml) odebrané ze žíly nebo z pupečníku (u novorozenců při porodu), dále pak sliny (obsahují buňky sliznice dutiny ústní) a jiné tkáně (kůže, sval, atd.).

Genetické poradenství

Genetické testování, stejně jako většina jiných diagnostických postupů, je dobrovolné a k jeho provedení je nutný Váš formální souhlas, neboť se jedná o informace vysoce důvěrného charakteru.

Genetické testy mohou prokázat, že testovaná osoba :

1/ je postižena specifickou genetickou chorobou nebo je u ní zvýšeno riziko, že k výskytu této choroby dojde někdy v budoucnosti. Výsledek vyšetření testované osoby může prokázat zvýšené riziko výskytu dané choroby také u nejbližších členů rodiny (rodičů, sourozenců, dětí).

2/ je zdravým nosičem určité dispozice (mutace) pro dané onemocnění. Tuto mutaci mohla zdědit od svých rodičů nebo vznikla u testované osoby nově. Mutace může/mohla být předána jejím dětem a ty mohou mít riziko dané choroby.

3/ je zdravá a dispozice (mutace) pro dané onemocnění byly u ní jednoznačně nebo s největší pravděpodobností vyloučeny, a tedy není nebo je velice nepravděpodobné riziko přenosu mutace pro její děti a jejich onemocnění danou chorobou.

Z důvodů správné informovanosti o záměrech, důsledcích a omezeních genetického testování je u nás, podobně jako v celém světě toto vyšetření součástí komplexního genetického poradenství, které vede profesionálně školený odborník - klinický genetik.

Chceme Vás proto požádat, abyste se v klidu zeptal(a) na všechny otázky, které v souvislosti s genetickým testováním máte, a které jsou důležité pro Vaše osobní nezávislé rozhodnutí. Pokud máte pocit, že si chcete svoje rozhodnutí ještě promyslet, můžete požádat o další termín genetické konzultace.

Níže jsou vyjmenována některá témata, která by s Vámi měla být probrána tak, abyste jim porozuměl(a) než se rozhodnete podstoupit nebo nepodstoupit genetický test.

Hlavní **medicínská fakta** včetně diagnózy, prognózy, způsobů prevence a léčby onemocnění, které bude testováno.

- **Genetická fakta** spojená s onemocněním, včetně výše rizika pro ostatní členy rodiny.
- Pravděpodobnost s jakou lze u zvoleného genetického testu očekávat výsledky informativní nebo neurčité či nečekané.
- Pravděpodobnost s jakou **výsledek testu** může být **nepříznivý** a z toho **vyplývající důsledky** pro Vás a pro Vaši rodinu.
- Jiné **alternativní možnosti** postupu než navrhovaný genetický test.
- Vaše **právo test odmítnout** a Vaše právo kdykoliv se rozhodnout, že výsledky testu **nechcete vědět**.
- Možný prospěch ale i nevýhody, včetně nevyřešených otázek týkajících se ochrany důvěrnosti informací při jednání s pojišťovnami, bankami nebo zaměstnavatelem.
- Rozhodnutí Vaše a Vaší rodiny nebude mít **žádný negativní dopad na následnou zdravotní péči**.
- Možné způsoby využití vzorku tkáně po ukončení testování: skladování s možností dalšího testování při vyžádání – DNA banka (uskladnění) – použití pro výzkum – zničení.
- Případné zařazení do národního a/nebo mezinárodního registru nemocných s daným genetickým onemocněním
- Informace o finančních nákladech a jejich hrazení či nehrazení zdravotní pojišťovnou.

Informace o plánovaném vyšetření viz. též „Informace pro pacienty a rodiny –Chromosomové změny, Chromosomové translokace, Autosomálně dominantní dědičnost, Autosomálně recesivní dědičnost, Dědičnost vázaná na X chromosom, Co se děje v genetické laboratoři?, “ –informační brožury Eurogentest jsou k dispozici na ambulanci ÚBLG a <http://ublg.lf2.cuni.cz>

Váš ošetřující lékař genetické ambulance.....tel.:.....