

Testování přenašečství



Všechna jména v tomto letáčku byla změněna z důvodu ochrany osob, které poskytly interview.

Vytvořila skupina Genetic Alliance UK.

Překlad: Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole
Únor 2009

Ilustrace: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

Informace pro pacienty a rodiny

Testování přenašečství

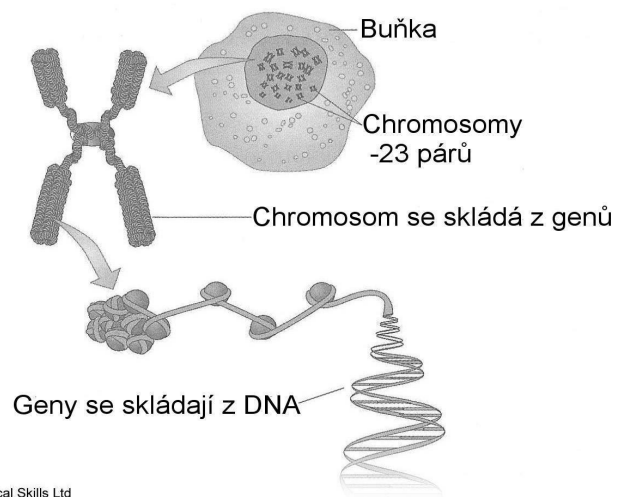
Tento informační letáček je určen lidem, kteří se chystají podstoupit testování přenašečství nebo jej již podstoupili. Dozvíte se v něm, co to znamená být „přenašečem“ a jak zjistíte, zda jste přenašečem. Získáte také informaci, jaké praktické i emocionální dopady bude mít život s výsledky takového testu. Řadu z těchto informací jsme získali díky rozhovorům s lidmi, kteří test na přenašečství podstoupili. Doufáme, že to pro vás bude užitečné.

A. Co to znamená být přenašečem?

Proto, abyste pochopili, co znamená být přenašečem, bude dobré porozumět, co jsou geny a chromosomy.

Geny a chromosomy

Naše tělo se skládá z milionů buněk. Většina buněk obsahuje kompletní sadu genů. Máme tisíce genů. Geny fungují jako souhrn pokynů ovládajících náš růst a funkce našeho organismu. Jsou zodpovědné za mnohé z našich vlastností, jako je barva očí, krevní skupina nebo výška.



Orphanet - Volně přístupné webové stránky s informacemi o vzácných chorobách, klinických testech, lécích a spojení na svépomocné skupiny v celé Evropě (v hlavních evropských jazycích).

www.orpha.net

... nebo kontaktujte své regionální genetické pracoviště:

www.slg.cz/app/index/25/seznam

Geny jsou přenášeny na vláknitých strukturách, které se nazývají chromosomy. Ve většině buněk máme obvykle 46 chromosomů. Chromosomy dědíme od svých rodičů, 23 chromosomů od matky a 23 chromosomů od otce, takže máme dvě sady po 23 chromosomech, neboli 23 párů chromosomů. Chromosomy obsahují geny, a proto dědíme dvě kopie většiny genů, jednu kopii od každého z rodičů. To je důvod, proč máme obvykle podobné vlastnosti jako naši rodiče. Chromosomy, a tudíž i geny jsou vytvořeny z chemické substance, která se jmenuje DNA.

Změny v genech nebo chromosomech se nazývají **mutace**. Všichni jich neseme celou řadu. Protože však máme dvě kopie většiny genů, normální kopie kompenzuje kopii s mutací. Být přenašečem proto znamená, že nejste postižen onemocněním, ale přenášíte změněnou kopii genu na jednom z páru chromosomů. To, že jste přenašeč, většinou nijak neovlivňuje vaše zdraví. Problém přenašečství vyjde najevo teprve tehdy, když pro nás může znamenat, že budeme mít děti s genetickým postižením.

Kdy může přenašečství vést k možnosti, že naše děti budou postiženy genetickou chorobou?

Může dojít ke třem situacím, kdy přenašečství může vést k postižení dítěte:

1. Autosomálně recesivní onemocnění

U těchto onemocnění platí, že dítě bude postižené genetickou chorobou pouze v případě, že oba rodiče mají mutaci pro stejné genetické onemocnění. Pokud oba rodiče mají takovou mutaci, je 25% riziko (1 ze 4), že každé dítě zdědí jednu kopii mutace od každého z rodičů a bude postižené. Mezi častá onemocnění, která se dědí tímto způsobem, patří cystická fibróza, srpkovitá anémie, beta-thalasemie a Tay-Sachsova choroba. Více informací můžete najít v letáčku **Autosomálně recesivní dědičnost**.

2. Onemocnění vázaná na X chromosom:

U těchto onemocnění platí, že žena přenašečka má 50% riziko (1 ze 2), že její synové mohou být postiženi genetickou chorobou. Je také 50% riziko (1 ze 2), že její dcery mutaci zdědí a budou přenašečky stejně jako ona. Výjimečně může být postižená i dcera. Pokud má muž postižený X-vázanou chorobou dcery, tyto dcery **vždy** zdědí mutaci a budou přenašečky. Jeho synové však mutaci nikdy nezdědí. Více informací můžete najít v letáčku **Dědičnost vázaná na X chromosom**.

Mezi častá onemocnění, která se dědí tímto způsobem, patří syndrom fragilního X, Duchenneova muskulární dystrofie a hemofilie.

3. Chromosomové přestavby

Pokud je jedinec přenašečem chromosomové přestavby (jako například balancované chromosomové translokace), je zvýšené riziko, že těhotenství skončí spontánním potratem nebo že se narodí dítě s fyzickým handicapem a poruchou učení. Více informací můžete najít v letáčcích **Chromosomové změny a Chromosomové translokace**.

Mohl bych být přenašečem ?

Je řada důvodů, proč můžete mít zvýšené riziko přenašečství určité genetické choroby nebo chromosomové přestavby.

- Někdo z vaší rodiny má recesivní chorobu, chorobu vázanou na X chromosom nebo chromosomovou přestavbu.
- Někdo z vaší rodiny zjistil, že je přenašečem určité recesivní choroby, X vázané choroby nebo chromosomové přestavby.
- Máte dítě s recesivní chorobou, X vázanou chorobou nebo chromosomovou přestavbou.
- Váš etnický původ znamená, že máte vyšší pravděpodobnost, že budete přenašečem určité genetické choroby. Patří sem například srpkovitá anémie u lidí afro-

“Získali jsme spoustu informací od svépomocné skupiny, což nám pomohlo. Je dobré to vědět, protože někdy pracují i v noci, takže když chcete, zavolejte jim a popovídejte si po telefonu, pošlou vám věci poštou, pracují se školami...” (přenašečka fragilního X)



Další informace:

Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2.LF a FN v Motole

V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

tel: +420 224433501; Fax: +420 224433520

Email: klinicka.genetika@fnmotol.cz

<http://ublg.lf2.cuni.cz>

Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti

J. E. Purkyně;

www.slg.cz

Genetika - váš zdroj informací o genetice.

www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáze pracovišť poskytujících molekulárně genetická vyšetření velmi častých genetických onemocnění v České republice (CZDDNAL)

www.uhkt.cz/nrl/db

EuroGentest - Volně přístupné webové stránky s informacemi o genetickém vyšetření (v angličtině).

www.eurogentest.org

je to jejich chyba, že příslušný gen předali. Měli byste si uvědomit, že takové reakce mohou nastat.

“Moje máma o tom mluvila s babičkou a ta řekla “ode mě to není, tečka”. Prostě to utnula, řekla “já jsem do rodiny nic takového nepřinesla”. (přenašečka fragilního X)

“Byla z toho vážně nešťastná. Cítila se provinile. A já jsem řekla – podívej, to se prostě stává, není to tvoje chyba.” (přenašečka cystické fibrózy s postiženým dítětem)

Může vám pomoci, když budete mít zprávu od svého genetika, kterou budete moci příbuzným ukázat. Pomůže vám objasnit, co to znamená být přenašeč. Vysvětlí také, že být přenašečem je věc náhody.

Kde hledat oporu

Genetici a jiní zdravotničtí specialisté (např. poradci a psychologové) vědí, jak pomoci lidem vyznat se v emocích, které vyvolají výsledky testů na přenašečství. Mohou pro vás být dobrým zdrojem informací a podpory.

“Schůzka s Emmou (genetickou poradkyní) mě velmi uklidnila, protože předtím jsem moc nechápala, že je tu něco jako CVS nebo amniocentéza, a tak bylo prostě dobré nechat si vysvětlit od profesionála, jaké jsou možnosti. Moc mi to pomohlo.” (přenašečka Tay Sachsovy choroby)

Někomu pomůže kontakt se svépomocnou organizací. Svépomocné organizace pacientů mohou poskytnout informace o praktických i emocionálních aspektech skutečnosti, že jste přenašečem choroby. Mnohé z těchto organizací mají webové stránky a poradenské linky, kde takové informace a rady obdržíte. Často také zkontaktují pacienty a rodiny s jinými lidmi v podobné situaci. Mohou mít i diskusní fóra, kde si členové vzájemně emailují.

karibského původu, beta - thalasemie u lidí středomořského původu a Tay Sachsova nemoc u aškenázských Židů. Tato onemocnění mají vyšší prevalenci u těchto konkrétních etnických skupin, ale mohou se vyskytovat i u ostatních.

I v případě, že žádný z výše uvedených důvodů neplatí, můžete se rozhodnout, že si přejete test na přenašečství, protože váš partner nebo partnerka ví, že je přenašečem určité recesivní choroby. V takovém případě vám výsledky testu pomohou zjistit, zda vaše budoucí děti mají zvýšené riziko postižení touto chorobou.

Jak mohu zjistit, zda jsem přenašeč?

Pokud se domníváte, že byste mohl být přenašečem určité genetické choroby, měl byste si promluvit se svým praktickým lékařem. Ten vás může doporučit do genetické poradny. Klinický genetik se vás zeptá na rodinnou anamnézu a genetická onemocnění, která se ve vaší rodině vyskytují. Probere s vámi, co to znamená být přenašečem a jaké jsou důsledky takové informace. Je důležité mít na paměti, že testování na přenašečství je osobním rozhodnutím a že je zcela dobrovolné. Neměli byste mít pocit, že vás někdo k testování nutí, pokud ho neshledáváte užitečným.

Pokud si přejete testování na přenašečství a odborník pro ně shledá důvod, bude vám nabídnut genetický test. Genetický test zjistí, zda máte mutaci v konkrétním genu nebo chromosomu, která by znamenala, že jste přenašeč. Test se většinou provádí z odběru krve, i když v některých případech je možné použít vzorek slin. Vzorek vám bude odebrán a bude odeslán do laboratoře k analýze.

Více informací o genetickém testování



můžete najít v letáčcích **Co to je genetický test? a Co se děje v genetické laboratoři?**

Je důležité si zapamatovat, že pro recesivní onemocnění musejí být přenašeči stejné genetické choroby oba partneři, aby hrozilo riziko, že děti onemocnění zdědí. V případě X-vázaných onemocnění musí být přenašečkou pouze matka, aby hrozilo riziko, že její synové budou postiženi, zatímco dcery mužů-přenašečů budou vždy přenašečkami. Výjimečně mohou být i ženy postiženy X-vázanou chorobou.

Nejisté výsledky testování

Výsledky genetických testů mohou být někdy nejisté.

U některých onemocnění, jako je například cystická fibróza, zůstane vždy velmi malé riziko, že jste přenašečem, i když se při genetickém testování žádná mutace nenajde. Říkáme tomu **reziduální riziko**. Je to proto, že onemocnění může způsobit mnoho známých mutací, ale genetické testy obvykle vyšetřují pouze ty nejčastější z nich.

V dalších případech může být testováním zjištěna mutace, ale není jasné, jaký bude mít důsledek. V takovém případě není možné dojít k jednoznačným závěrům.

B. Jak se vyrovnáváme s přenašečstvím?

Následující informace vám přinášejí zážitky různých lidí, kteří podstoupili testování na přenašečství. Pomohou lidem, kteří právě zjistili, že jsou přenašeči, ale i těm, kteří uvažují o tom, že takový test podstoupí. Pokusili jsme se upozornit na řadu otázek a emocionálních situací, jaké přináší informace, že je člověk přenašečem, i když pro vás třeba nemusí být všechny podstatné.

Ostatní příbuzní

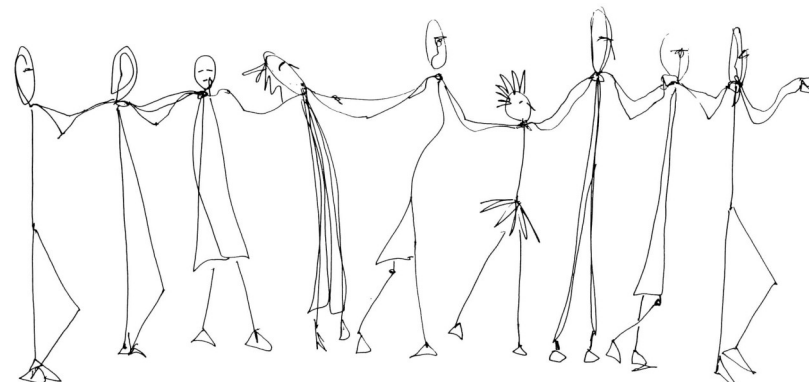
Když zjistíte, že jste přenašeč, budete o tom možná chtít promluvit se svými příbuznými. Pokud si to budou přát, umožní jim to nechat se vyšetřit, aby zjistili, zda také nejsou přenašeči. Tato informace může také pomoci při stanovení diagnózy dalších členů rodiny. Zejména to může být důležité pro ty z vašich příbuzných, kteří v budoucnu plánují rodinu. Je na vás, zda výsledky svého testu sdělíte příbuzným. Bez vašeho svolení jim sděleny nebudou.

“Ted” vědí, že to máme v rodině a že se mohou nechat otestovat, když budou chtít. Je to pro ně užitečné, když chtějí mít děti.” (přenašeč cystické fibrózy)

Pro některé lidi je to dobrý pocit, sdílet takovou informaci s příbuznými. Může to rodiny sblížit a členové rodiny si mohou být oporou. Pro jiné může být obtížné oznámit příbuzným výsledky testů na přenašečství. Může to být těžké nebo stresující.

“Máte pocit, jako byste přinášel pohromu do rodiny někoho jiného. Opravdu mě to hodně zasáhlo, protože jako snacha nemáte moc chuť o tom mluvit...” (přenašečka hemofilie)

Zvláště obtížné to může být pro prarodiče. Možná nebudou chtít přijmout fakt, že genová mutace je něco, co mohli předat právě oni. Není také neobvyklé, že se prarodiče cítí vinni. Mají pocit, že



zjevně předala něco, s čím se bude muset potýkat po celý zbytek života.” (přenašečka fragilního X)

Pokud zjistíte, že jste přenašeč, a máte děti, které nejsou chorobou postiženy, stále je tu možnost, že budou také přenašeči. Je důležité o tom s nimi promluvit ve vhodném věku. Pro některé rodiče to může být tehdy, kdy považují dítě za dost vyspělé na to, aby porozumělo. Pro jiné vhodná doba nastane, když děti začnou navazovat vážné vztahy. Věk, ve kterém mladý člověk může podstoupit test na přenašečství, není jednoznačně stanoven, ale ten, kdo test podstupuje, se o testování musí sám rozhodnout.

Partnerský vztah

Vědomí, že jste přenašeč, může ovlivnit váš partnerský vztah. Některé lidi to může sblížit a mohou se vzájemně podporovat.

“Prostě jsem se jen snažil být s ní. Byla hrozně našťvaná. Musíte prostě jen poslouchat a mluvit o tom, jenom s ní skutečně být a být oporou. Nemá to žádné řešení, takže to jen musíte překonat a to chvíli trvá.” (partner přenašečky hemofilie)

“Co se mě týče, nezpůsobilo to mezi námi žádné napětí. Přináší to nutně úvahy o budoucích dětech, ale já se s faktem, že Alison je přenašečkou, vyrovnávám bez problémů. Víte, že to tak je, a nic se s tím nedá dělat.” (manžel přenašečky fragilního X)

Vědomí, že jste přenašeč, však může ve vztahu způsobit napětí nebo stres. Některé páry budou muset probrat otázky, které budou obtížné a nepříjemné.

“Myslím, že toho vydržím hodně, ale zatahovat do toho někoho, na kom vám opravdu záleží, to je strašný pocit. Je to horší než se s tím vyrovnat sama.” (přenašečka hemofilie)

Jak budu reagovat na pozitivní výsledek?

Reakce lidí poté, co obdrží výsledky testů, mohou být velmi různé. Mnoho z nich říká, že pocítili vztek nebo obavy, když zjistili, že jsou přenašeči. Někteří popisují, že byli smutní, překvapení nebo šokovaní. Všechny tyto reakce jsou normální a většinou během několika měsíců odezní.

„Zjištění, že jsem přenašeč a moje partnerka také, bylo velmi deprimující. Taky když se podíváte na statistiku...být přenašeč a pak zjistit, že váš partner je taky přenašečem – to se stává tak zřídka, že mě to vážně našťvalo. Taková strašná smůla.“ (přenašeč Tay Sachsovy choroby)

„Když se to dozvěděla, rozhodně to na ni zapůsobilo. Byla hrozně našťvaná, že je přenašečka.“ (manžel přenašečky hemofilie)

Je úplně normální, že po zjištění, že jste přenašeč, se cítíte trochu nezvykle. Někteří lidé říkají, že je to divné, zjistit o sobě něco nového, když si myslíte, že všechno o sobě víte. Může to chvíli trvat, než si na tuto novou informaci zvyknete.

„Vypadalo to trochu jako nějaké genetické břemeno, které jsem získal spolu se silnou krátkozrakostí a se sklonem tloustnout, nebo tak něco.“ (přenašeč Tay Sachsovy choroby)

Někteří lidé říkají, že zjištění, že jste přenašečem, vyvolává pocit, že jste „méně zdravý“. Jiní přenašeči říkají, že mají obavy, že v budoucnu budou mít s větší pravděpodobností zdravotní problémy. Takové reakce jsou zcela normální, ale je důležité si uvědomit, že přenašečství nemá na vaše zdraví žádný vliv. My všichni jsme přenašeči celé řady genových mutací.

Studie prokázaly, že přenašeči se lépe vyrovnávají se svými výsledky, když přijmou skutečnost, že být přenašečem je něco, co nemůžete změnit, a že informaci je možné dobře využít.

„Už jsem se s tím smířil. Prostě jdu dál. To je život – a vy se s tím musíte vyrovnat. Je to jen další životní obrat.“ (přenašeč cystické fibrózy)

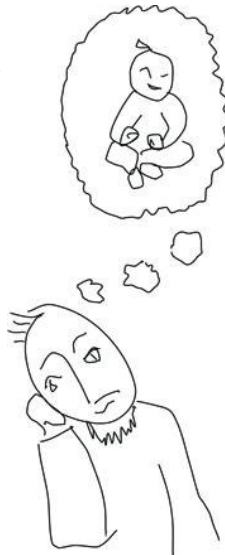
Jak budu reagovat na negativní výsledek?

Většina lidí po zjištění, že nejsou nosiči změněného genu, pociťuje radost a úlevu. Pro někoho však může být obtížné sdělit tuto „dobrou zprávu“ sourozencům a dalším příbuzným, kteří přenašeči jsou nebo mají postižené dítě. Ptá se, proč právě on vyváží, když jiní členové rodiny takové štěstí neměli. Někdy je těžké přijmout fakt, že jste měli štěstí, zatímco jiní nikoli.

Budoucí děti

Když někteří lidé zjistí, že jsou přenašeči, dělají si starosti, protože to má vliv na jejich plány ohledně dětí. Jiní si naopak oddechnou, protože s touto informací mohou plánovat dopředu. Vědomí zvýšeného genetického rizika pro vaše potomky znamená, že se můžete lépe připravit a že máte čas na důležitá rozhodnutí. Možná budete chtít popřemýšlet o celé řadě možností.

Pokud jste vy i váš partner přenašeči stejné recesivní choroby nebo pokud jste žena – přenašečka X-vázané choroby, máte řadu možností. U některých genetických chorob je možné provést test během těhotenství a zjistit, zda dítě zdědilo změněný gen (prenatální testování). Více informací najdete v letáčcích **Amniocentéza a Odběr choriových klků (CVS)**. Pokud se domníváte, že byste si to přáli, promluvte si s lékařem o tom, zda takové testování je možné v případě nemoci, která se vás týká. Je velmi důležité, abyste to udělali pokud možno předtím, než otěhotníte. Laboratoř totiž může na přípravu potřebovat i několik



měsíců. Pokud zvažujete možnost prenatálního testování, měli byste také přemýšlet o tom, co byste dělali v případě, že plod bude postižený genetickou chorobou, a jak byste se postavili k možnosti ukončení těhotenství.

Může být také možné provést preimplantační genetickou diagnostiku (PGD) jako alternativu k testování plodu v průběhu těhotenství. Znamená to, že pár podstoupí lékařsky asistovanou reprodukci, při níž jsou oplodněná vajíčka otestována, aby se zjistilo, zda nesou změněný gen. Do ženiny dělohy jsou pak implantována pouze ta vajíčka, která změněný gen nemají. Je to náročný proces a není vhodný pro každého. Více se o PGD a o tom, zda je vhodná právě pro vás, dozvíte od svého lékaře.

Další možnosti, které přicházejí v úvahu, jsou adopce, těhotenství s darovaným vajíčkem nebo spermii, nebo také možnost nemít děti vůbec.

„Dobré je, že v genetické poradně jsem zjistila, že jsou tu určité možnosti, když chcete víc dětí, že se s tím dá něco dělat.“ (přenašečka cystické fibrózy s postiženým dítětem)

Co když už děti máte?

Někteří rodiče, kteří už mají dítě s genetickou chorobou, říkají, že jeden z pocitů, který zažívají po zjištění, že jsou přenašeči, je pocit viny, že dítěti postižení „předali“. Takové pocity jsou zcela přirozené. Matky chlapců, kteří mají X-vázané onemocnění, někdy říkají, že pociťují, jako by je jejich partneři obviňovali, že dítěti předali poškozený gen, nebo že se samy obviňují. Pokud máte takové pocity, měli byste o nich se svým genetikem promluvit. Je důležité nezapomínat, že geny se dědí náhodně a že mít mutaci není vaše chyba. Ukazuje se, že časem tyto pocity obvykle ztrácejí na intenzitě.

„Trochu jsem se cítila, jako bych svou rodinu nebo svého manžela a rozhodně svého syna zklamala, protože jsem mu