

**ВАРНА**

**Отделение по медицинска генетика**  
 Медицински Университет - Варна  
 Ул. "Христо Смирненски" 1, Варна 9000  
 доц. д-р Людмила Ангелова  
 Тел: (+35952) 30 28 51, вътр. 396, 342  
[www.mu-varna.bg](http://www.mu-varna.bg)

**ПЛЕВЕН**

**Секция „Медицинска генетика“**  
 Медицински Университет - Плевен  
 ул. „Св. Климент Охридски“ 1, Плевен 5800  
 доц. д-р Мария Симеонова  
 Тел: (+35964) 884184; (+35964) 884169; (+35964) 884274  
[www.mu-pleven.bg](http://www.mu-pleven.bg)

*Всички имена в тази брошура са променени, за да бъдат защитени личните данни на интервюираните.*

Тази информационна брошура е създадена от Genetic Alliance UK.

Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.  
 Август 2009

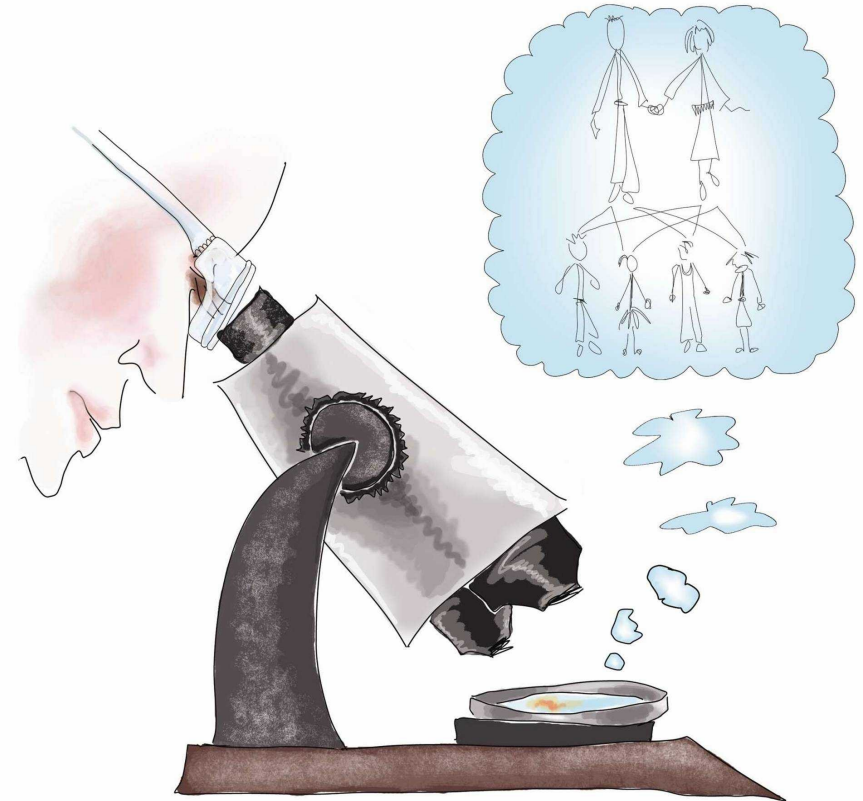
Този труд е финансиран от EuroGentest, по EU-FP6 и договор №512148

Илюстрирано от: Rebecca J  
 Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



Genetic Alliance UK  
 Supporting. Campaigning. Uniting.

# Изследване за носителство



## Информация за пациенти и семейства

## Изследване за носителство

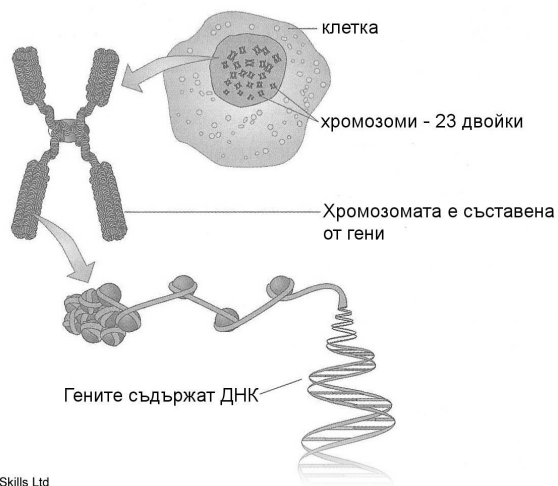
Тази информационна брошура е насочена както към хора, които обмислят да си направят анализ за носителство, така и към такива, на които вече е направен такъв. Брошурата предоставя информация за това какво означава да бъдеш „носител“, как може да разберете дали сте носител, както и практическа и емоционална информация за живота Ви след получаване на резултата от изследването. Голяма част от тази информация е събрана от разговори с хора, на които е проведен анализ за носителство. Надяваме се, че ще Ви бъде от полза.

### А. Какво означава да бъдеш носител?

За да Ви помогнем да разберете какво означава да бъдеш носител, е необходимо първо да разберете какво са гените и хромозомите.

### Гени и Хромозоми

Нашето тяло е изградено от милиони клетки. Повечето клетки съдържат пълен набор от гени. Ние имаме хиляди гени. Гените са като инструктори, които контролират растежа ни и как да работи нашето тяло. Те се отговорни за много от нашите черти, като цвят на очите, кръвна група или тегло.



## EuroGentest

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно генетичните изследвания и дава връзка с помощни групи в Европа. [www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

### За допълнителна информация:

#### СОФИЯ

**Национална Генетична Лаборатория,**  
 Университетска Болница по Акушерство и Гинекология,  
 ул. „Здраве“ 2, София 1431,,  
 Проф. д-р Иво Кременски  
 Тел: (+359 2) 9172 268  
[email: kremensk@yahoo.com](mailto:kremensk@yahoo.com)  
<http://www.lmpbg.org/>

**Катедра Медицинска Генетика,**  
 Медицински Факултет  
 Медицински Университет - София,  
 ул. „Здраве“ 2, София 1431,  
 Проф. д-р Драга Тончева  
 Тел: (+359 2) 9520357  
[email: dragatoncheva@yahoo.com](mailto:dragatoncheva@yahoo.com)  
<http://www.kmg.medfac-sofia.eu/>

#### Отделение по Клинична Генетика

Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)  
 ул. „Иван Гешов“ 11, София 1606  
 д-р Радка Тинчева  
 Тел: (+3592) 9523840, вътр. 341

#### ПЛОВДИВ

**Отделение по медицинска генетика**  
 Медицински Университет - Пловдив  
 бул. „Васил Априлов“ 15-А, Пловдив 4000  
 доц. д-р Маргарита Стефанова  
 Тел: (+35932) 602445  
[www.meduniversity-plovdiv.bg](http://www.meduniversity-plovdiv.bg)

*ми вдъхна увереност, защото до преди това, аз не бях разбрала напълно всички подробности за провеждането на хорионна биопсия и амниоцентеза. Чувствах се много по-уверен след като всичките възможности ти бъдат обяснени от професионалист и това наистина помага.” (носителка на Тай-Сакс)*

Някои хора, също така намират, че е от полза да се свържат с групи за подкрепа на пациентите. Тези групи могат да предоставят информация за практическите и емоционални аспекти на това да си носител на заболяване. Много от тях имат интернет страница, която помага чрез информация и съвети. Те често може да осъществят връзка между хора и семейства в подобна ситуация. Те могат да имат и чат форум, в който членовете могат да си разменят имейли.

*„Предоставиха ни доста информация от групата за подкрепа на пациентите. Това наистина ни помогна, а и често те работят до късно, можеш да им се обадиш и да обсъдиш доста въпроси, пращат ти помощни материали по пощата и работят с училищата ...” (носителка на чуплива X-хромозома)*

### **За допълнителна информация:**

#### **Orphanet**

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно редки заболявания, клинични пътеки, лекарства и дава връзка с помощни групи в Европа. Партньор на Orphanet за България е Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС). [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

#### **Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци**

Безплатна образователна и информационна услуга, предлагаща медицинска и здравна информация за редки заболявания на български и английски език. [www.raredis.org](http://www.raredis.org)

Гените се носят от подобни на нишки структури, наречени хромозоми. Нормално, ние имаме 46 хромозоми в повечето ни клетки. Ние наследяваме нашите хромозоми от родителите ни, 23 от майка ни и 23 от баща ни. Следователно имаме 2 комплекта от 23 хромозоми или 23 двойки. Тъй като хромозомите са изградени от гени, ние унаследяваме по две копия от повечето гени, по едно от всеки родител. Това е причината, поради която често имаме сходни черти с нашите родители. Хромозомите, а следователно и гените са изградени от химическо вещество, наречено ДНК.

Промени в гените или хромозомите, се наричат мутации и всеки един от нас носи определен брой от тях. Въпреки това, поради факта че имаме по две копия от повечето гени, нормалното копие компенсира копието с мутация. Следователно да сте носител означава, че не сте болни от дадено заболяване, но върху една от хромозомите си носите променено копие на гена. Да бъдем носители, обикновено не засяга по никакъв начин здравето ни. Проблем може да възникне ако съществува вероятност да доведе до раждането на дете с генетично заболяване.

### **Ако сме носители, кога е възможно нашите деца да бъдат засегнати от генетично заболяване?**

Има три ситуации, при които децата на носител могат да бъдат засегнати:

#### **1. Автозомно-рецесивни заболявания**

При тези заболявания, съществува риск за децата да бъдат засегнати само ако и двамата родители са носители на генна мутация за съответното генетично заболяване. Всяко едно дете на родители, които носят промени в един и същ ген има 25% (1 към 4) риск да унаследи по едно изменено копие и от двамата родители и да бъде засегнато от заболяването. Чести заболявания, които се унаследяват по

този начин са муковисцидоза, сърповидно-клетъчна анемия и болест на Тай-Сакс. Повече информация по този въпрос може да бъде намерена в брошурата „**Рецесивно Унаследяване**”.

## 2. X-свързани заболявания

При тези заболявания, ако една жена е носител, съществува 50% (1 към 2) риск нейните синове да бъдат засегнати от заболяването. За нейните дъщери също има 50% (1 към 2) риск да унаследят променения ген, но те ще бъдат носители като майка си. В много редки случаи е възможно и дъщерята да бъде засегната от заболяването. Ако един мъж, засегнат от X-свързано заболяване има дъщери, те **винаги** унаследяват мутацията и са носители, но неговите синове никога няма да унаследят изменения ген. Повече информация по този въпрос може да бъде намерена в брошурата „**X-свързано Унаследяване**”. Чести заболявания, унаследявани по този начин са чуплива X-хромозома, мускулна дистрофия тип Дюшен и хемофилия.

## 3. Хромозомни аномалии

Ако даден човек е носител на хромозомна аномалия (като напр. балансирана хромозомна транслокация), съществува увеличен риск бременността да завърши със спонтанен аборт или с раждането на дете с физически недъзи и умствена недостатъчност. Повече информация по този въпрос може да намерите в брошурите „**Хромозомни изменения**” и „**Хромозомни транслокации**”.

### Възможно ли е да съм носител?

Има редица ситуации, при които има увеличен риск да сте носител на определено генетично заболяване или хромозомна аномалия.

- Някой от семейството Ви страда от рецесивно или X-свързано заболяване или хромозомна аномалия.
- Някой от семейството Ви е открил, че е носител на

*„Почувствах се все едно съм донесла болестта си в чуждо семейство и това наистина беше неприятно за мен, това е последното нещо, което една снаха би искала да се случи”. (носителка на хемофилия)*

За бабите и дядовците, може да бъде особено трудно. Те може да не искат да приемат, че генната мутация е нещо, което може да е предадено от тях. Също така е не рядко за баби и дядовци да се чувстват виновни, защото имат усещането, че предаването на гена е тяхна грешка. Това са реакции, с които трябва да сте наясно.

*„Майка ми обсъждаше нещо с баба ми за моето състояние. Баба и каза, че тази болест „не я е донесла тя”. Майка ми я прекъсна и каза: „и аз нищо не съм донесла в семейството”. (носителка на чуплива X-хромозома)*

*“Беше покрушена, когато разбра. Чувстваше се виновна. Аз и казах: „Виж, такъв е животът, всичко се случва, вината не е твоя”. (носител на муковисцидоза с болно дете)*

Може да бъде от полза ако имате информация, предоставена от Вашия генетичен специалист, която да покаже на другите членове на семейството какво означава да си носител и обяснява, че това е нещо, което възниква по случайност.

### Други източници на подкрепа

Генетичните специалисти и някои други здравни професионалисти (като консултанти и психолози) имат опит в подпомагането на хора, като разговарят с тях за емоциите, свързани с получаването на резултата от изследването за носителство. Те могат да бъдат добър източник на информация и подкрепа.

*„Срещата ми с Анна (генетичния консултант) наистина*

предизвика напрежение и обостряне в отношенията с Вашия партньор/ка. Понякога двойките ще трябва да обсъдят въпроси, които са много трудни и разстройващи.

*„Мисля, че мога да се справя с много неща, но да влияя на мой близък, ми дойде в повече. Много по-тежко е от това да решавах собствените си проблеми. (носителка на хемофилия)*

### Други членове на семейството

Ако разберете, че сте носител, може да пожелаете да го обсъдите с другите членове на семейството Ви. По този начин давате възможност и на тях ако желаят да си направят генетичен анализ, за да разберат дали и те са носители. Тази информация може да бъде полезна и да подпомогне диагностицирането на други членове на семейството. В частност тази информация може да бъде важна за Ваши роднини, които в бъдеще желаят да имат деца. Дискутирането на резултатите от Вашето изследване е изцяло по Ваше желание и те няма да бъдат обсъждани с други членове на семейството Ви без Вашето разрешение.

*„Сега те имат късмета да знаят, че проблемът е разпространен в семейството и че могат да бъдат изследвани когато пожелаят. Също така това ще е от голяма полза ако искат да имат деца.” (носител на муковисцидоза)*

За някои хора, да споделят информацията с други членове на семейството, е положително изживяване. То може да сближи семействата, а техните членове може да бъдат добър източник на подкрепа. За други, може да бъде трудно да споделят резултатите от анализа за носителство с други членове на семейството, а изживяването може да се окаже трудно и тежко.

определено рецесивно или X-свързано заболяване или хромозомна аномалия.

- Имате дете, засегнато от рецесивно или X-свързано заболяване или хромозомна аномалия.
- Имате определен етнически произход, при който вероятността да бъдете носител на дадено генетично заболяване е особено висока. Примери за това са сърповидно-клетъчна анемия при хора с Афро-Карибски произход, бета-таласемия при хора със Средиземноморски произход, както и болест на Тай-Сакс при хора с еврейски (Ашкенази) произход. Тези заболявания са значително по-чести в тези етнически групи, но се наблюдават и при други.

Дори и нито една от тези причини да не съществува, може да решите да си направите анализ за носителство ако Вашият партньор/ка знае, че е носител/ка на определено рецесивно заболяване. В този случай, резултатите от анализа ще Ви помогнат да установите дали за бъдещото Ви дете има увеличен риск да развие заболяването.

### Как да разбера дали съм носител?

Ако смятате, че има възможност да сте носител на определено генетично заболяване, споделете това с Вашия семеен лекар. Той може да Ви насочи към генетичен специалист. Генетичният специалист ще Ви зададе въпроси за Вашата фамилна история и всички генетични заболявания, които са възниквали в семейството Ви. Той ще разговаря с Вас за това какво означава да бъдете носител, както и за последствията от това да знаете носителския си статус. Важно е да запомните, че анализът за носителство е въпрос на личен избор и е изключително по Ваше желание- не трябва да се чувствате принудени да го извършите, ако смятате, че няма да Ви бъде от полза.



Ако решите да предприемете анализ за носителство и ако генетичният специалист смята, че има обективни причини анализът да бъде направен, ще Ви бъде предложено генетично изследване. В резултат на това изследване, може да бъде установено дали има мутация в определен ген или хромозома, което би означавало че Вие сте носител. Анализът обикновено се провежда върху кръвна проба, но понякога може да се използва и слюнка. След взимането на пробата, тя се изпраща в съответната лаборатория за изследване.

Допълнителна информация за генетичните анализи може да бъде намерена в брошурите „**Какво представлява генетичният анализ?**” и „**Какво се случва в генетичната лаборатория?**”.

**Важно е да запомните, че за рецесивните заболявания е необходимо и двамата партньори да бъдат носители на едно и също генетично заболяване, за да съществува риск за децата им да го унаследят. В случая с X-свързаните заболявания, е достатъчно само майката да бъде носител, за да бъдат засегнати нейните синове, докато дъщерите на засегнат мъж, винаги са носителки. В някои редки случаи, и жени могат да бъдат засегнати от X-свързано заболяване.**

### Несигурност на резултата от анализа

Понякога резултатите от генетичния анализ може да бъдат несигурни.

При някои заболявания, напр. муковисцидоза, ако при анализа за носителство не е намерена мутация, вероятността да сте носител е много ниска, но все пак съществува. Това се определя като **остатъчен риск** и се дължи на факта, че са известни стотици мутации, които могат да причинят заболяването. При генетичните анализи

*предала доверието им. Това, че синът ми е унаследил нещо, с което той тепърва ще трябва да се справя по време на целия си живот, е голямо разочарование за мен.” (носителка на чуплива X-хромозома)*

Ако установите, че сте носител и имате деца, които са здрави, въпреки това съществува риск и те да са носители на заболяването. Важно е да обсъдите риска с Вашите деца, когато те са на подходяща възраст. Според някои родители детето им е достатъчно зряло, за да разбере. За други това може да се случи, когато техните деца започнат да имат сериозни връзки. Възрастта, на която на един млад човек може да бъде проведен анализ за носителство варира, но лицето на което предстои изследване, трябва да вземе самостоятелно решение за него.

### Връзката с Вашия партньор

Да знаете за носителския си статус, може да има влияние върху взаимоотношенията с Вашия партньор. При някои хора, това води до сближаване и взаимна подкрепа.

*„Аз трябваше просто да се опитам и да бъда там. Тя беше много разстроена. Трябваше просто да слушаш и говориш за това, наистина да обръщаш внимание и да оказваш подкрепа. Тъй като липсва решение, трябва просто да се изчака да премине, но това отнема доста време.” (партньор на носителка на хемофилия)*

*„Според мен, между нас няма напрежение, но остава въпросът за бъдещи деца. Аз съм приел нормално факта, че Мария е носителка. Нали знаете, че каквото станало-станало и нищо не може да се направи.” (съпруг на носителка на чуплива X-хромозома)*

Все пак, да знаете вашият носителски статус може да

Понякога е възможно да се извърши една процедура, наречена Предимплантационна Генетична Диагностика (PGD), като алтернатива на изследването на плода по време на бременността. Тази процедура включва асистирана репродукция на двойката, след което оплодените яйцеклетки се изследват, за да се провери дали носят изменения ген. Само яйцеклетките, без промяна в гена се имплантират в утробата на жената. Това е дълъг процес и не е подходящ за всички. За повече информация относно PGD, както и дали е подходяща за Вас, попитайте Вашият лекар.

Други възможности, които може да обмислите са осиновяване, оплождане чрез донорни яйцеклетки или сперматозоиди, както и възможността да нямате деца.

*„Най-полезното за мен от проведената генетична консултация бе да разбера, че съществуват подходи, които да ми позволят да имам здрави деца.”* (носител на муковисцидоза с болно дете)

### **Ако вече имате деца?**

Някои родители, които вече имат дете с генетично заболяване казват, че една от емоциите, които са усетили, когато са открили че са носители е да се почувстват „виновни”, за това че са „предали” заболяването на детето си. Напълно нормално е да се почувствате по този начин. Майки на момчета с X-свързани заболявания казват понякога, че са се чувствали „обвинени” от техните партньори/съпрузи за това, че са предали погрешният ген или са се самообвинявали. Ако имате подобни усещания, трябва да разговаряте за тях с Вашия генетичен специалист. Важно е да запомните, че гените се предават на случаен принцип и не е Ваша грешка, че имате генетична мутация. По правило, с времето тези чувства постепенно отшумяват.

*„Чувствам се виновна пред семейството ми, сякаш съм*

често се търсят само най- честите мутации.

В други случаи, чрез генетичното изследване може да бъде намерена мутация, но въпреки това нейният ефект да не е ясен. В тези случаи не е възможно да се направят конкретни изводи.

### **Б. Живота след определяне на носителския Ви статус**

Информацията по- долу разглежда разнообразния опит на хора, на които е проведен анализ за носителство. Тя ще бъде от полза за хора, които вече са разбрали носителския си статус, но също така би била полезна и за хора, които обмислят да се изследват за носителство. Опитали сме се да подчертаем редица проблеми и емоции, които могат да възникнат след уведомяването на пациента, че е носител на генетично заболяване, въпреки че това може и да не се отнася напълно и конкретно за вас и/или вашия случай.

### **Как може да реагирам ако резултатът ми е положителен?**

Хората реагират по различен начин, когато получават резултатите си от изследването. Много хора казват, че са ядосани или притеснени когато за първи път разберат, че са носители. Някои хора споделят, че се чувстват тъжни, изненадани или шокирани. Всички тези реакции са напълно нормални. При повечето хора, тези чувства отшумяват за няколко месеца.

*„Когато разбрах, че аз и партньорът ми сме носители, всичко в мен се преобърна! А и като се погледне статистиката.....да си носител и в същото време и партньорът ти да е носител е толкова рядко. Почувствах се потресена. Просто беше ужасно лош късмет.”* (носителка на болестта на Тай-Сакс)

*„Първоначално, след като разбра резултата си, това*

*определено ѝ повлия сериозно. Беше много ядосана, че е носителка.” (съпруг на носителка на хемофилия)*

Когато разберете, че сте носител, е абсолютно нормално да се почувствате по по- различен начин. Някои хора казват, че е странно да разбереш нещо ново за себе си, когато си мислиш, че знаеш всичко. Може да отнеме време, докато свикнете с тази новина.

*„Почувствах се все едно, че съм получила наследствена обремененост придружена с късогледство и склонност към натрупване на мазнини и т.н.” (носител на Тай-Сакс)*

Някои хора казват, че когато са разбрали, че са носители са се почувствали „по-малко здрави”. Други носители разказват, че са били притеснени, че в бъдеще е много вероятно да имат здравословни проблеми. Тези реакции са абсолютно нормални, но е важно да запомните, че носителският Ви статус няма никакво влияние върху Вашето здраве. Всички ние сме носители на генетични мутации.

Проучванията показват, че най-добре се справят носителите, които разбират, че да бъдат носители е нещо, което не може да се промени, но и може да бъде използвано по позитивен начин.

*„Животът често те изненадва, просто трябва да го приемеш и да продължиш напред.” (носител на муковисцидоза)*

### Как може да реагирам ако резултатът ми е отрицателен?

При повечето хора резултат, който показва че не са носители на променен ген, носи радост и облекчение. Въпреки това, някои от тях намират за трудно да споделят „добрите новини” със своите близки или по- далечни

роднини, които може да са носители или имат засегнато от болестта дете. Те изпитват вина, защото са се „измъкнали”, докато другите членове на семейството не са. Понякога ни е трудно да приемем, че сме имали късмет, а други не.

### Бъдещи деца

При някои хора да открият, че са носители е причина за безпокойство, защото това се отразява на плановете им да имат деца. При други хора, да знаят че са носители е облекчение, т.к. да могат спокойно да планират. Да знаете, че съществува увеличен риск вашите бъдещи деца да имат генетично заболяване означава, че можете да бъдете подготвени и имате време да вземете важни решения. Има голям брой възможности, които може да обмислите.

Ако Вие и Вашият партньор сте носители на едно и също генетично заболяване или ако Вие (ако сте жена) сте носител на X-свързано заболяване, то за Вас съществуват голям брой възможности. При някои генетични заболявания е възможно по време на бременността да се проведе изследване, за да се провери дали плодът е унаследил променените гени (пренатално изследване). За повече информация, прочетете брошурите за **Амниоцентеза** и **Хорионна биопсия**. Ако смятате, че това е добра възможност за Вас, попитайте Вашия лекар дали са налични изследвания за заболяването, което Ви интересува. Важно е, ако имате възможност да уведомите специалистите преди бременността, тъй като лабораторията може да има нужда от няколко месеца, за да се подготви. Ако смятате да си направите пренатално изследване, трябва да обмислите как бихте постъпили ако плодът е с генетично заболяване, както и как бихте се почувствали ако се прекъсне бременността.

