

**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)

**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)

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

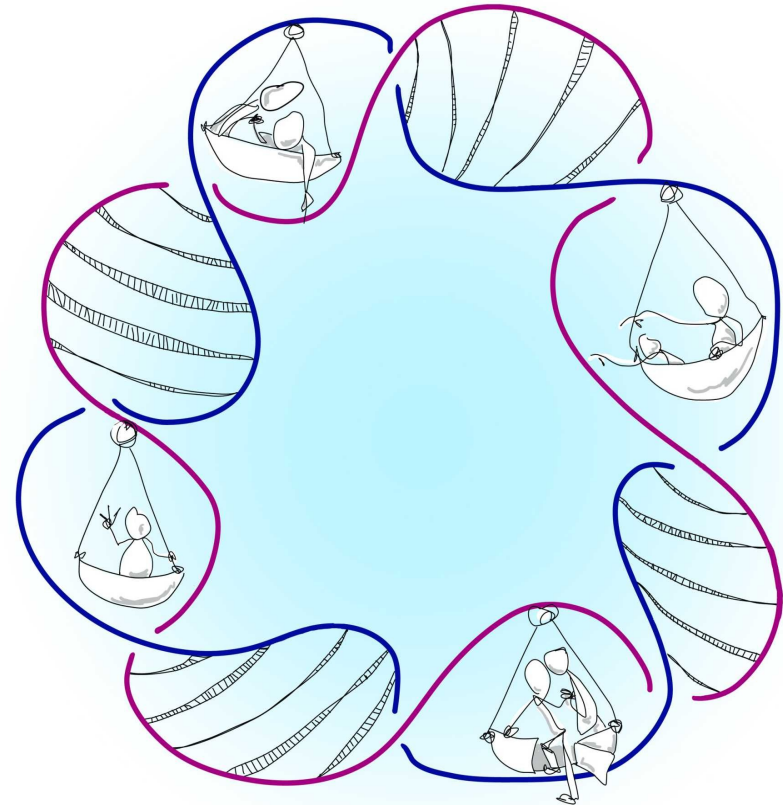
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)

[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



Genetic Alliance UK  
Supporting. Campaigning. Uniting.

# Изследване за предразположение към рак



## Информация за пациенти и семејства

## Изследване за предразположение към рак

Тази информация описва генетичните изследвания за предразположение към наследствените форми на рак. Нашата цел е да Ви помогнем да си отговорите на въпроси като:

Какво представлява генетичното изследване за предразположение?

Защо някои хора взимат решение да се изследват за него?

Какво трябва да имам предвид ако обмислям да ми бъде извършено такова изследване?

### Секция 1. За гените

За да разберете какво представлява генетичното изследване за предразположение, трябва първо да знаете 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.

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.

## За допълнителна информация:

Център по Молекулна Медицина,  
Медицински Университет - София,  
ул. „Здраве” 2, София 1431, България,  
Д-р Радка Кънева  
Тел: (+359 2) 9172 214  
email: [mmcbbg@abv.bg](mailto:mmcbbg@abv.bg)  
<http://www.mmcbbg.org/>

### 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)

### 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.kmq.medfac-sofia.eu/>

## Финанси

Да живеете с генетично заболяване може да се окаже финансово трудно. Възможно е хората, развили заболяване да не могат да работят за дълги периоди от време или да се наложи да спрат работа напълно. За техните партньори и други членове на семейството може също да се окаже трудно да “жонглират” между работата и отговорностите по полагането на грижи за член на семейството или партньор. Някои хора, знаейки, че са изложени на риск от развитие на генетично заболяване имат време да планират финансовите, както и други практически аспекти на тяхното бъдеще.

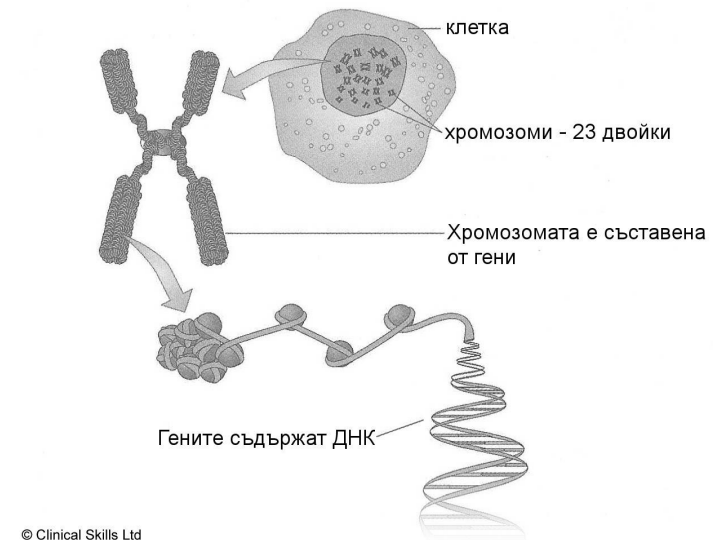
### ж) Подбиране на подходящия момент за извършване на изследването

Ако решите да проведете изследването, подберете подходящ момент, при който сте по възможност максимално спокойни. Разводът и стресът в работата и личния живот увеличават допълнително емоционалното натоварване, а моментът, в който сключвате брак или Ви се ражда дете, също не е най-подходящият за извършване на анализа. Добре е да планирате предварително и деня, в който ще получите резултата, така че да не съвпада с други ангажименти и преживявания.

Планирането на момента за извършване на изследване, например „не смятам да се изследвам преди навършването на 30г.” може да е от полза за емоционалния Ви комфорт. По този начин Вие измествате решението в бъдеще и може да бъдете свободни от притесненията Ви по отношение на процеса на взимане на категорично решение.

Получите ли резултатите от изследването, няма връщане назад. Поради това, е от изключителна важност да сте напълно сигурни в решението си, както и подробно да го обсъдите със специалист по генетика. Помнете, че записването на час за консултация със специалист не ви задължава да се подложите в последствие на изследване.

Фиг.1: Гени, хромозоми и ДНК



Понякога унаследяваме или развиваме промяна (мутация) в ген, която спира нормалното му функциониране. В някои случаи тази промяна може да доведе до предразположение към определени видове рак, тъй като генът не дава правилни инструкции на тялото.

## Секция 2 Описание на изследването

### Какво представлява генетичното изследване за предразположение?

Изследването за предразположение (известно още като предсимптоматично изследване) може да предостави информация дали за даден индивид има висока вероятност да развие определена форма на рак. Въпреки че раковите заболявания обикновено се развиват в зряла възраст, някои видове рак могат да се развият през детството или юношеството (напр. при индивиди с Множествена Ендокринна Неоплазия или Фамилна Аденоматозна

Полипоза). Анализите обикновено се извършват след взимане на кръвна проба. Кръвта се изследва в генетична лаборатория, за да се провери дали има изменения в определен ген или гени, които са свързани със заболяването. В брошурата **“Какво се случва в генетичната лаборатория”** сме предоставили повече информация за това как се извършват анализите на гените.

### **Защо бих могъл да обмислям провеждането на генетично изследване за предразположение?**

Ако съществува фамилна история за определен вид раково заболяване във вашето семейство (обикновено два или три близкородственика от едната страна на Вашето семейство, които са заболяли на сравнително млада възраст, т.е. под 60 години), то това може да се дължи на наследствено изменение в даден ген. За индивид, развил рак на млада възраст или множество карциноми, напр. карцином на гърдата и яйчниците на възраст под 50 години, вероятността да има изменение в даден ген е по-висока от средно статистическата (популационна). Ако изменение в даден ген е намерено при Ваш близък роднина, е възможно да Ви бъде направено изследване за предразположение, при което да се провери дали сте унаследили това изменение. Може да искате да Ви бъде направен теста ако:

- Този вид рак може ефективно да бъде предотвратен или лекуван, както и ако съществуват скринингови програми, които да Ви бъдат предложени при увеличен риск за развитие на заболяването.
- Вярвате, че ако знаете повече за вероятността да развиете тази форма на рак може да вземете важни решения за живота си, включително за Вашето здраве (т.е. по-чести профилактични прегледи или профилактична операция).
- Тази информация Ви е необходима, за да научите повече за риска при Вашите деца.
- Вие сте от типа хора, които предпочитат да знаят

членовете на едно семейство може да имат различно виждане за изследването и че техният избор трябва да бъде уважен. Генетичното изследване може понякога да разкрие семейни тайни, включващи осиновяване и отхвърляне на бащинство (т.е. биологичният баща не е този, който семейството смята, че е). Това е така, защото се анализира фамилната история и може да стане ясно, че нямате общи гени с другите членове на семейството. Това е възможност, за която трябва да сте наясно, преди началото на анализа.

### **е) Поверителност, застраховане и финанси**

#### **Поверителност**

Достъпът до вашите генетични резултати е ограничен. На Вашия лекар не е позволено да каже на никого, че Ви е проведено генетично изследване или да предостави резултатите от анализите без ваше позволение.

#### **Застраховане**

Застрахователни компании често изискват от Вас да предоставите медицинска информация за себе си и семейството си, когато кандидатствате за застрахователна полица, особено над определена сума. Видът на информацията, която застрахователните компании и работодателите имат право да изискат варира значително в различните държави. Трябва да разберете дали е необходимо да бъдат включени и резултатите от генетичните изследвания, които вече сте предприели, или може да предприемете в бъдеще. Попитайте Вашия генетичен специалист за това и се консултирайте за юридическите подробности.



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.

#### **д) Други членове на семейството**

В много случаи, процесът на генетичния анализ сближава семейството и то може да бъде добър източник на подкрепа. В някои случаи, обаче, може да възникнат напрежение и усложнения в рамките на семейството. Добра идея е да помислите как изследването и резултатите от анализа може да повлияят на отношенията с вашия партньор и други членове на семейството. Не забравяйте, че засегнатият член на семейството първо трябва да се съгласи да бъде изследван, така че да може да бъде идентифицирана промяната в гена. Понякога подходът към този член на семейството може да бъде труден. Случва се роднините са загубили връзка. Също така, може да бъде трудно да се говори за болести, които са настъпили в миналото, тъй като това може да предизвика болезнени спомени. Генетичните специалисти трябва да бъдат в състояние да ви предложат съвети, подходящи за тези ситуации.

Някои хора може да искат да знаят за техния генетичен риск, от загриженост към членовете на техните семейства. Други членове на семейството, обаче, може да не искат да бъдат изследвани, тъй като предпочитат да не разполагат с информация за техния риск. Необходимо е да бъдете внимателни, защото резултатът от Вашия анализ може да даде нежелана информация за риска при останалите членове на семейството. Важно е да запомните, че

собственият си риск за развитие на рак, тъй като предпочитат да знаят повече за бъдещето си.

#### **Кои видове рак подлежат на изследване за генетично предразположение?**

Определени наследствени форми на рак вече могат да бъдат изследвани за предразположение. Ето и някои примери:

- 1) Някои форми на рак на гърдата и/или яйчниците.
- 2) Някои форми на тънкочревен рак, рак на дебелото черво или матката (ендометриален), включващи Наследствен Неполипозен Колоректален Карцином (HNPCC) и Фамилна Аденоматозна Полипоза (FAP).
- 3) Други редки видове рак като ретинобластома, която представлява рядък вид рак на окото.

**Забележка: Важно е да запомните, че раковите заболявания са чести и в повечето случаи за причинени от комбинацията на нашите гени, начин на живот и други фактори на средата. Само малка част от тях (5-10%) са наследствени.**

#### **Какво имаме предвид под „риск“?**

Ако имате промяна в даден ген, за наследствените форми на рак това означава, че рискът да развиете конкретния вид рак е увеличен в сравнение с хората, които нямат такава промяна в семействата си. За по-голямата част от случаите това не означава, че задължително ще развиете заболяването, а че е увеличена вероятността това да се случи.

Ако смятате, че за Вас съществува риск и искате да обсъдите възможността да бъдете изследвани за предразположение към определен вид рак, трябва да си запишете час за среща с генетичен специалист. Преди да вземете решение за изследването, помолете специалистът

да Ви обясни какъв ще бъде Вашият риск за развитие на заболяването, ако сте носител на генетичната промяна.

### Процедура на генетичния анализ

Преди да се пристъпи към изследването за предразположение, трябва първо да се потвърди, че рискът при Вас е увеличен и ако това е така, коя генетична промяна ще се търси. Това е двуетапен процес.

Първо се определя фамилната история, чрез която се оценяват видовете ракови заболявания в семейството ви. Вашите близкородственици, които са заболяли от определен вид рак ще бъдат изследвани, за да се намери измененият ген. Ако Вие самият сте развили този вид рак, може да сте първия изследван член на фамилията (този вид изследване ще бъде наречено “диагностично изследване”, а не “изследване за предразположение”).

Ако при Ваш близък бъде намерена мутация, е възможно и на Вас да бъде предложено генетично изследване, за да се провери дали сте унаследили измененият ген. Ако обаче при Вашия близък не се намери променен ген, то тогава е невъзможно да Ви бъде предложено изследване за предразположение. Това не означава, че Вашият риск не е увеличен, напротив, поради Вашата фамилна история е възможно да имате по- висок от средностатистическия риск. При такава ситуация, е необходимо да продължите редовно да посещавате профилактични прегледи.

Решението за извършване на генетичното изследване е изцяло Ваше и никога не бива да чувствате натиск от страна на специалистите, семейството Ви или от приятели. Също така, това е дълъг процес, който може да включва редица срещи с генетичния консултант, както и месеци чакане на резултатите от лабораторията.



показания за изследване на детето, се счита че е най-добре да се изчака, докато детето е достатъчно възрастно, за да вземе решението за евентуално изследване самостоятелно. Изключение е, когато са налице конкретни медицински показания за извършване на изследването за предразположение на детето, като например, ако скрининга за рак в семейството Ви се препоръчва за деца на възраст под 18 години.

Обсъждането на дадено генетично заболяване и евентуално изследване за предразположение с деца и юноши, може да бъде много трудно. Те могат да имат много въпроси и е важно да им се отговори максимално подробно, колкото е възможно по- честно, като се има предвид тяхната възраст и ниво на зрялост.

### Съществува ли подход, при който детето ми да избегне унаследяването на заболяването?

Най- добрият начин за избягване развитие на заболяването при децата Ви е да се уверите че те:

- а) са информирани за заболяването в семейството и
- б) са наясно с превантивните мерки, които подпомагат предпазването от този вид рак.

За някои видове рак, по-специално тези, които засягат децата и юношите, е възможно да се извърши изследване по време на бременността, за да се провери дали бебето е унаследило измененият ген (пренатално изследване). За повече информация, можете да погледнете брошурите за **Амниоцентеза и Хорионна биопсия (CVS)**. Ако смятате, че това може да бъде възможност за Вас, обсъдете с лекаря си дали тези изследвания може да бъдат направени за заболяването, от което се притеснявате. Имайте предвид, че за по-голяма част от раковите заболявания, които се проявяват в зряла възраст, методите на лечение и превантивни мерки непрекъснато се развиват и подобряват, така че пренатално изследване се назначава рядко.

предали и на Вашите деца, това може да Ви накара да се почувствате виновни или изплашени за бъдещото здравословно състояние на децата Ви. Важно е да запомните, че гените се разпределят на случаен принцип и предаването на изменен ген не е нечия грешка.

### **Как може да реагирам ако резултатът показва, че не съм носител на изменения ген?**

Ако се докаже, че не са носители, за повечето хора това носи чувство на облекчение. Въпреки това, за някои се оказва трудно да споделят “добрите новини” със своите близки. Те чувстват вина, че са се “спасили”, докато техни роднини- не. Понякога е трудно да приемем, че сме имали късмет, докато другите не са.

#### ***г) Рискът за Вашите деца***

### **Какво би могло да бъде значението на резултатите от изследването за Вашите деца (и бъдещи деца)**

От резултатите от генетичното изследване ще разберете не само за Вашия риск от развитие на рак, но и повече за риска при Вашите деца.

Ако резултатите от изследването показват, че не сте унаследили изменения ген, намерен във Вашето семейство, то за Вас няма увеличен риск от развитие на заболяването, както и Вашите деца няма да унаследят генетичен риск от Вас. Това е така, защото Вие не можете да предадете изменен ген ако не го носите.

Ако резултатите от Вашето изследване показват, че сте носител на изменения ген, то за Вашите деца има вероятност 1 към 2 (50%) също да са унаследили измененият ген и за тях да съществува увеличен риск от развитие на рак. По принцип изследването за предразположение не трябва да се прави при деца, ненавършили 18 години. А Ако липсват медицински

Възможно е да Ви бъде дадена прекалено нова или твърде сложна за Вас информация, в която да Ви бъде трудно да вникнете. Добра идея би било ако вземете със себе си приятел или Вашият партньор/ка за подкрепа по време на срещите. Може да го/я помолите да води записки. Особено важно е да намерите възможност да обсъдите генетичното изследване с обучен генетичен консултант. Той може да Ви предостави цялата информация, от която се нуждаете, така че да вземете най- правилното за Вас решение. Може да Ви бъде от помощ и за всички емоционални проблеми, които е възможно да възникнат, както и да отговори на всички въпроси, които Ви интересуват.

Запомнете, че след като получите резултатите си, връщане назад няма. Следователно е важно да се опитате да помислите върху някои от основните проблеми, преди да вземете решение. Някои от тях са обсъдени по- долу и може да Ви помогнат да обмислите и обсъдите някои важни въпроси. Въпреки това, списъкът не е пълен и не всички точки могат да бъдат отнесени към Вашата конкретна ситуация.

## **Секция 3 Взимане на решение**

### ***а) Лечение и Профилактика***

### **Съществува ли подход за лечение или превенция на заболяването?**

Важно е да разберете дали съществува налично лечение или подход за намаляване на риска от развитие на рак преди евентуално да бъдете определен като генетично предразположен към него. Ако предварително знаете възможностите за намаляване на риска, взимането на решение може да е по- лесно.

За хората, при които съществува увеличен риск от развитие на рак, честите прегледи или скрининг може да подпомогнат

ранната диагностика, което означава че лечението може да е по- ефективно. Някои хора могат да изберат хирургична интервенция, намаляваща риска. Това означава премахването на органи (като гърди или яйчници), за които е увеличен риска да се развие рак.

**Ако имате значителна фамилна история за определен вид рак, която показва, че може да сте с повишен риск от развитието му на по- късен етап, използването на по-голямата част от възможностите за намаляване на този риск трябва да бъдат достъпни за вас, дори и ако не си направите генетично изследване. Трябва да обсъдите това с Вашия лекар.**

### ***б) Несигурност на Генетиката***

#### **Несигурност на резултата от генетичния анализ и заболяването**

Резултатите от изследването за предразположение, макар и в много лека степен, може да носят определена несигурност. Ако сте носител на променения ген, това не означава със сигурност че ще развиете рак, а означава че Вашият риск е по- висок от средния за популацията. Ако не сте носител на изменения ген, това не означава че никога няма да развиете рак, а че рискът Ви е близък до популационния.

### ***в) Как да се справите с резултатите***

#### **Как могат резултатите да ми повлияят емоционално?**

Преди да вземете решение за генетичното изследване, не е лоша идея да се опитате да си представите как може да се почувствате ако получите добри или лоши новини, както и да си припомните как сте реагирали на лошите новини в миналото. Това може да Ви помогне да решите дали е по-добре да живеете с несигурността като не знаете резултата или за Вас е по- добре да знаете, независимо от това какъв е резултата. Важно е да запомните, че всички хора реагират

различно и няма “нормална” реакция.

#### **Как може да реагирам ако резултатът показва, че съм носител на изменения ген?**

За някои хора, дори резултат който показва, че са носители на изменен ген е за предпочитане пред стреса и страха, причинени от неизвестността. За тези хора, да имат повече “информация”, каквато и да е тя, може да бъде успокоително.

Някои хора се успокояват, когато разберат, че са изложени на висок риск от развитие на конкретен вид рак, когато той може да се лекува. Те чувстват, че тази информация е полезна, тъй като може да се направи всичко възможно за увеличаването на техния шанс да останат здрави. За други, констатацията, че са с "висок риск" е равностепенна на това да са вече заболяли. Единственият въпрос, който си задават е "кога точно ще ми се случи?" Това може да бъде много тежък момент.

Някои хора преживяват състояние на шок, когато разбират, че са носители на изменения ген. Те може да се почувстват самотни, разтревожени, ядосани или засрамени. Генетичните специалисти, както и други здравни специалисти, като консултанти и психолози, имат опит в подпомагането на хората изпаднали в тези ситуации и могат да бъдат подходящ източник на подкрепа.

Някои хора, също така намират за полезно да се свържат с пациентски асоциации или групи за подкрепа. Тези групи могат да предоставят информация както за заболяването, така и за това какво е да живееш с него, включително и опита си в практически и емоционален аспект. Много често те могат да свържат хора и семейства, които се намират в подобна ситуация.

Ако се окаже, че носите промяна в ген, която може да сте