

Ул. "Христо Смирненски" 1, Варна 9000
 Тел: (052) 30 28 51, вътр. 396, 342
 Ръководител: доц. д-р Людмила Ангелова
www.mu-varna.bg

ПЛЕВЕН

Секция „Медицинска генетика“

Медицински Университет - Плевен
 ул. „Св. Климент Охридски“ 1, Плевен 5800
 Тел: (064) 884184; (064) 884169; (064) 884274
 Ръководител: доц. д-р Мария Симеонова
www.mu-pleven.bg

Видоизменено от брошури, издадени от Guy's and St Thomas' Hospital, London.

Септември 2007

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

Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.

Илюстрирано от: Rebecca J
 Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

EuroGentest



Genetic Alliance UK
 Supporting. Campaigning. Uniting.

Какво представлява генетичният анализ?



Информация за пациенти и семейства

Какво представлява генетичният анализ?

Информацията, която следва обсъжда какво представлява генетичният анализ, защо може да Ви бъде проведен, какви са предимствата му и възможните рискове. За да се разбере най-добре, първо трябва 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. Всички ние имаме хиляди гени и унаследяваме от повечето от тях по две копия, по едно от всеки родител. Това е причината, поради която често имаме сходни черти с нашите родители.

Гените се намират в 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 по 23 хромозоми или 23 двойки.

Понякога се наблюдава промяна (мутация) в едно от копията на гена, която спира нормалното му функциониране. Ако това се случи само в един рецесивен ген и индивида има друго нормално копие, то това нормално няма да причини генетично заболяване.

Някои примери за генетични заболявания са Синдром на Даун, муковисцидоза и мускулна дистрофия.

Или вашите местни лаборатории по генетика:

СОФИЯ

Катедра по Медицинска Генетика

Медицински Университет - София

ул. "Здраве" 2, София 1431

Тел/Факс: (02) 9520357

Ръководител: доц. д-р Драга Тончева

www.mu-sofia.bg

Отделение по Клинична Генетика

Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)

ул. „Иван Гешов“ 11, София 1606

Телефон: (02) 9523840, вѝтр. 341

Ръководител: д-р Радка Тинчева

Национална Генетична Лаборатория

Университетска болница "Майчин дом", етаж 14

ул. "Здраве" 2, София 1431

Телефон: (02) 9172268; (02) 9172473

Факс: (02) 9172469

Ръководител: проф. д-р Иво Кременски

www.lmpbg.org

ПЛОВДИВ

Отделение по медицинска генетика

Медицински Университет - Пловдив

бул. „Васил Априлов“ 15-А, Пловдив 4000

Тел: (032) 602445

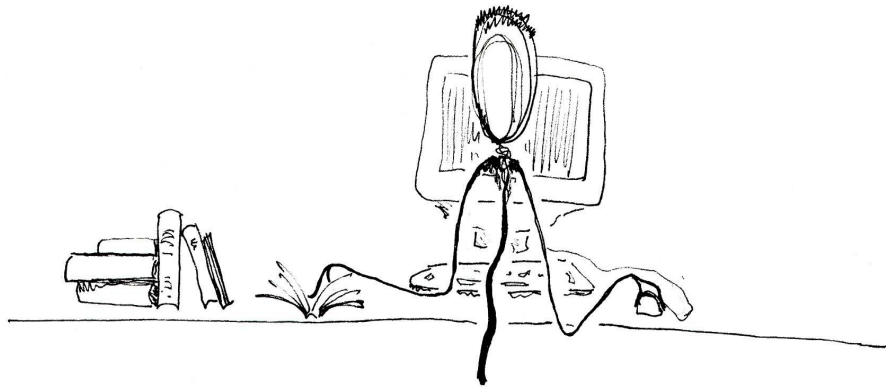
Ръководител: доц. д-р Маргарита Стефанова

www.meduniversity-plovdiv.bg

ВАРНА

Отделение по медицинска генетика

Медицински Университет - Варна



Това е само кратък справочник за това какво представлява генетичният анализ. Мовече информация може да бъде получена от:

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

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.

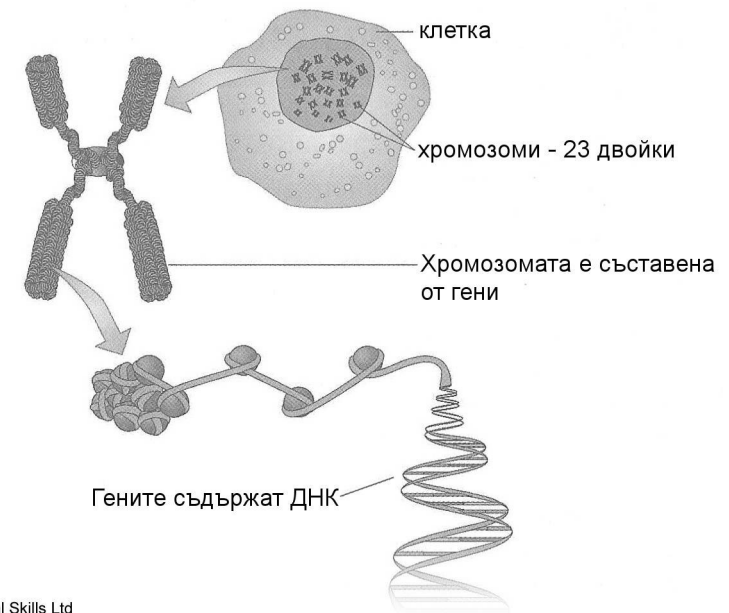
www.raredis.org

EuroGentest

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно генетичните изследвания и дава връзка с помощни групи в Европа.

www.eurogentest.org

Фигура 1: Гени, Хромозоми и ДНК



© Clinical Skills Ltd

Генетичен анализ

Генетичният анализ може да подпомогне доказването на промяна на даден ген или хромозома. Най-често анализът е кръвен или тъканен. Съществуват различни причини, поради които на даден човек може да бъде проведен генетичен анализ. Някои от тях са изброени по-долу:

- Вие или Вашият партньор има дете с умствена недостатъчност, забавено развитие или здравни проблеми. Вашият лекар смята, че е възможно да се дължи на генетично заболяване.
- Вашият лекар смята, че е възможно да имате генетично заболяване и иска да потвърди диагнозата.
- Във Вашето семейство е доказано генетично

заболяване. Вие искате да знаете дали съществува пожизнен риск и Вие да развиете заболяването.

- Вие или Вашият партньор има генетично заболяване, което може да бъде предадено на децата ви.
- Проведени са Ви други видове изследвания по време на бременността (като ултразвуков анализ, търсене на нухална транслуценция или кръвен тест) и те са показали, че съществува увеличен риск за раждане на бебе с генетично изменение.
- Имали сте спонтанен аборт или преждевременно раждане.
- Имате близки родственици с определени видове рак.
- Съществува увеличен риск да имате специфично генетично заболяване, поради вашият етнически произход. Примери за такива заболявания са сърповидно-клетъчна анемия при хора с афро-карибски произход, бета-таласемия при хора със средиземноморски произход, муковисцидоза при хора с западноевропейски произход и роми. Тези заболявания се срещат най-често в горепосочените етнически групи, но се наблюдават и при всички останали.

Не винаги вашият лекар ще сметне за необходимо да се проведе генетичен анализ. Диагноза на генетично заболяване може да бъде поставена и на базата на клиничната картина или да бъде определен Вашият риск чрез подробно разглеждане на фамилната история.



При някои заболявания, дори и след откриването на променения ген или хромозома, не е възможно да се каже колко тежко ще бъде засегнат даденият индивид.

Генетичните мутации често се предават на поколенията. Следователно резултатите от Вашия генетичен анализ може да носят информация и за другите членове на фамилията, в частност техният собствен риск да развият заболяването. Те искат ли да получат тази информация?

Преди да вземете решение за провеждането на генетичния анализ, може да се окаже важно за Вас, да знаете дали резултатите ще повлияят Вашата застраховка или трудова заетост.

Резултатите от анализа могат да разкрият семейни тайни, включващи бащинство, майчинство или осиновяване.

Получите ли веднъж резултатите от генетичния анализ, връщане назад няма.

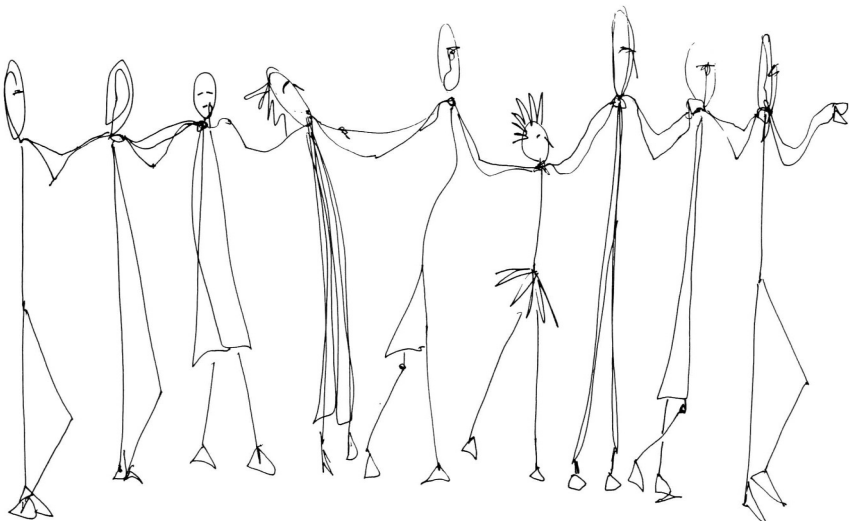
Ако в момента взимате решение за провеждане на генетичен анализ, може да бъде полезно да прочетете и брошурата **Често задавани въпроси**. Тази брошура изброява голям брой въпроси, които можете да зададете на специалистите по повод на генетичните анализи. Тя е създадена с помощта на пациенти и семейства, които са били в подобна на Вашата ситуация.

Възможни рискове и ограничения

Даването на материал за генетичен анализ, чакането за резултата, както и след това неговото получаване може да доведе до голям брой смесени чувства като облекчение, страх, загриженост или вина. Важно е да помислите за възможните последствия за Вас и Вашето семейство, независимо от това дали получавате добри или лоши новини.

Независимо от това, че генетичният анализ може да потвърди диагноза, е възможно да няма интервенция или лечение за това заболяване.

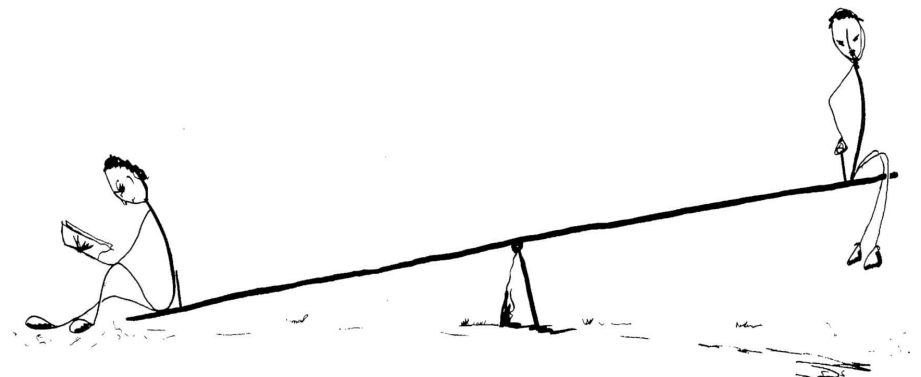
При някои хора, генетичната или хромозомната промяна (мутация) не може да бъде намерена. Това не означава еднозначно, че такава промяна няма. Някои генетични изменения се доказват трудно с настоящите лабораторни техники. За случаи при които анализът цели поставяне на диагноза, подобен резултат може да бъде силно обезсърчаващ. С Вашият лекар трябва да обсъдите и тази възможност.

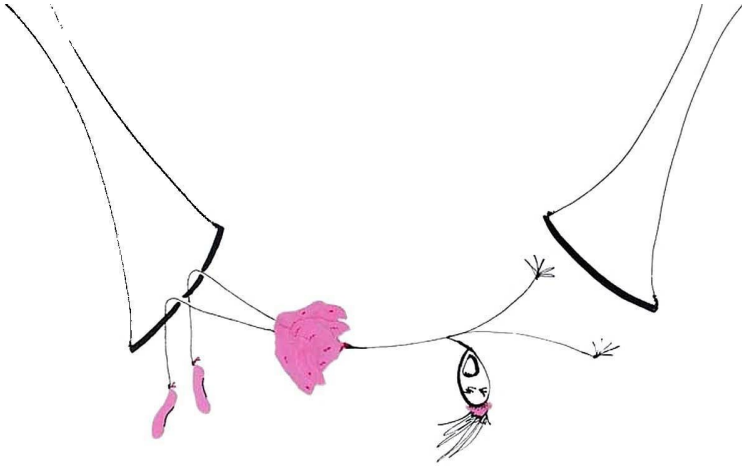


Предимства и рискове на генетичният анализ

Решението за провеждане на генетичен анализ може да се окаже трудно. Провеждането му изцяло зависи от Вашето решение. Следователно е важно да сте обсъдили и разбрали цялата информация, която сте получили преди да вземете решение. Също така е важно да имате възможността да обсъдите с Вашият лекар всички въпроси и притеснения, които имате.

Генетичният анализ може да донесе големи предимства, но съществуват и определени рискове и ограничения. Важно е да разберете предимствата и рисковете, преди да вземете решение. Някои от тях са обсъдени по-долу. Списъкът не е пълен и не всички точки могат да се отнесат към Вашата специфична ситуация. Въпреки това, може да получите някои полезни идеи за размисъл и дискусия с Вашият лекар.





Предимства

Генетичният анализ може със сигурност да отговори на въпроса за определен генетичен статус у вас или детето Ви. За някои хора облекчението от несигурността е много важно, дори и ако новините са лоши. Ако новините са добри, чувството на облекчение може да е огромно.

Генетичният анализ може да подпомогне диагнозата на генетично заболяване. Когато на даден пациент е поставена точна диагноза, може да бъде проведено и правилно лечение. Ако генетичният анализ показва, че имате увеличен риск от развитие на заболяване в по-късна възраст (като напр. Рак на гърдата), е възможно чрез почести профилактични прегледи да доведете рискът до минимум.

Резултатите от генетичния анализ може да предоставят полезна информация когато планирате да имате дете. Ако

знаете, че Вие или партньорът Ви има увеличен риск да има дете с генетично заболяване, е възможно да се проведе анализ на нероденото ви дете по време на бременността, за да се провери дали е засегнато. Когато знаете, че рискът Ви да имате дете с генетично заболяване е увеличен, може като мисли и действия да се окажете по-добре подготвени.

Тъй като генетичните заболявания се срещат в различни клонове на родословието, информация за Вашият генетичен статус може да бъде полезна и за другите членове на фамилията. Ако някои от тях не са наясно с това, може да ги предпазите от неправилна или липсваща диагноза. Тази информация може да бъде важна за тях и когато планират да имат деца.

