Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku
Odjel za molekularnu laboratorijsku dijagnostiku
Kišpatićeva 12, 10000 Zagreb, tel: 2367 248, 2367 268

INFORMACIJE ZA OSOBE KOJE SU UPUĆENE NA GENETIČKO TESTIRANJE NA FABRYJEVU BOLEST

Ovaj dokument objašnjava što genetičko testiranje za Fabryjevu bolest može značiti za Vas i Vašu obitelj. Obavezno ga pročitajte prije donošenja odluke o testiranju.

Što znamo o Fabryjevoj bolesti?

Fabryjeva bolest prirođeni je metabolički poremećaj uzrokovan manjkom enzima α-galaktozidaze A zbog čega dolazi do nakupljanja glikolipida globotriaozilceramida u tkivima. Spektar i težina simptoma ove bolesti su raznoliki, a najčešći su tipične kožne promjene (angiokeratomi), nagli bolovi u udovima (akroparestezija), zamućenje rožnice, smanjeno znojenje, moždani udar u ranoj životnoj dobi, opetovane epizode vrućice te poremećaji funkcije raznih organa (srce, bubrezi). Fabryjeva bolest je uzrokovana mutacijama gena *GLA* koji kodira spomenuti enzim. Radi se o X-vezanoj bolesti te su simptomi u pravilu izraženiji u muškaraca (koji imaju samo jedan kromosom X) nego u žena koje mogu imati jednu manjkavu kopiju gena (heterozigoti) te, iznimno rijetko, obje kopije gena na X kromosomu zahvaćene (homozigoti).

Koga je potrebno testirati na Fabryjevu bolest?

Indikaciju za analizu gena *GLA* postavlja liječnik specijalist na temelju kliničke slike i biokemijskih nalaza (smanjena aktivnost α-galaktozidaze A i povećana koncentracija globotrialozilsfingozina- LYSO GB3), uzimajući u obzir obiteljsku anamnezu i spol pacijenta. Težina simptoma može varirati, čak i među članovima iste obitelji koji nose istu varijantu. Tumačenje nalaza obavlja liječnik koji je pacijenta uputio na pretragu. Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genetičkog testiranja preporučit će genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu, praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Ako se ovim dijagnostičkim testom pronađe patogena ili vjerojatno patogena varijanta gena *GLA*, nalaz je potrebno protumačiti s obzirom na to je li pacijent hemizigot, heterozigot ili homozigot (ovisno o tome je li promjena pronađena u jednoj ili obje kopije gena) te u skladu s kliničkom slikom. Tumačenje nalaza obavlja liječnik koji je pacijenta uputio na pretragu.

U nekim slučajevima testiranjem se može pronaći promjena u genu za koju trenutno nije moguće sa sigurnošću utvrditi uzrokuje li bolest, tj. da se radi o varijanti nejasnog kliničkog značaja (eng. *variant of unknown significance*, VUS). Takav rezultat može zahtijevati dodatno praćenje ili tumačenje u kontekstu kliničke slike.

Ako se ovom pretragom pronađu vjerojatno patogene ili patogene varijante gena koje uzrokuju druge monogenske bolesti obuhvaćene panelom, one će biti prijavljene kao sekundarni/slučajni nalaz. Monogenske bolesti obuhvaćene ovim panelom su hereditarni angioedem, najčešće nasljedne neuropatije, multipla endokrina neoplazija, Wilsonova bolest, manjak alfa-1-antitripsina, monogenski nasljedni dijabetes, hemokromatoza, najčešće imunodeficijencije i X-vezanu hipofosfatemiju. Obrasci nasljeđivanja ovih bolesti su različiti

stoga je u slučaju pozitivnog sekundarnog/slučajnog nalaza potrebno genetičko savjetovanje. Negativan nalaz ne isključuje mogućnost nastanka navedenih bolesti.

Ako u svojem nalazu ne želite prijavu sekundarnog/slučajnog nalaza, molimo da tako označite na informiranom pristanku za testiranje monogenskih bolesti.

Ako imate pitanja ili Vam neki dio ovog dokumenta nije jasan, obratite se liječniku koji vas je uputio na testiranje prije potpisivanja informiranog pristanka.