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 X-VEZANU HIPOFOSFATEMIJU

Ovaj dokument objašnjava što genetičko testiranje za X-vezanu hipofosfatemiju može značiti za Vas i Vašu obitelj. Obavezno ga pročitajte prije donošenja odluke o testiranju.

Što znamo o X-vezanoj hipofosfatemiji?

X-vezana hipofosfatemija rijedak je urođeni poremećaj metabolizma fosfata u kojem se fosfati pojačano izlučuju bubrezima, što uzrokuje sniženu koncentraciju fosfata u krvi i poremećaj mineralizacije kosti koji se naziva rahitis. Uz koštane simptome, nedostatak fosfora uzrokuje i druge simptome poput slabosti i umora. Simptomi se kod djece najčešće prepoznaju u drugoj godini života, kad se dijete svojom težinom krene oslanjati na noge, što uzrokuje nepravilan hod i karakterističnu oblik nogu (tzv. O-noge ili *genua vara*). Kod starije djece izraženiji su simptomi poput umora i osjećaja utrnulosti. Do ove bolesti dolazi zbog mutacija u genima odgovornim za metabolizam fosfata, od kojih je najčešći (u otprilike 80% slučajeva) gen *PHEX*.

Koga je potrebno testirati na X-vezanu hipofosfatemiju?

Indikaciju za analizu gena *PHEX* postavlja liječnik specijalist (najčešće pedijatar) na temelju kliničke slike (rahitis, drugi simptomi bolesti kostiju), radioloških nalaza i karakterističnih biokemijskih nalaza (hipofosfatemija, povišena aktivnost alkalne fosfataze, pojačano izlučivanje fosfata bubrezima). Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genetičkog testiranja preporučit će se genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu, praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Gen *PHEX* se nasljeđuje po X-vezanom dominantnom obrascu nasljeđivanja, što znači da je jedna patogena varijanta gena dovoljna za pojavu simptoma. Ako se ovom pretragom pronađe patogena ili vjerojatno patogena varijanta gena *PHEX*, nalaz će Vam protumačiti liječnik koji je 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/slučajan 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 Fabryjeva bolest. Obrasci nasljeđivanja ovih bolesti su različiti stoga je u slučaju pozitivnog sekundarnog/slučajnog nalaza potrebno genetičko savjetovanje. Negativan nalaz ne isključuje mogućnost nastanka bolesti.

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

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.