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 FRIEDREICHOVU ATAKSIJU

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

Što znamo o Friedreichovoj ataksiji?

Friedreichova ataksija progresivna je neurološka bolest čiji simptomi su otežani hod, ataksija gornjih udova, dizartrija, disfagija, periferna motorička i senzorna neuropatija, spasticitet te poremećaji pokreta oka. Hipertrofična kardiomiopatija se nalazi u dvije trećine oboljelih. Kod ove bolesti pojava simptoma varira od ranog djetinjstva do mlađe odrasle dobi. Genski uzrok ove bolesti je u bialelnim promjenama gena *FXN* (na obje kopije gena): najčešće se radi o ekspanziji ponavljajućeg slijeda GAA u intronu 1 gena *FXN*, a rjeđe dolazi do patogene varijante ili delecije unutar gena *FXN.*

Koga je potrebno testirati na Friedreichovu ataksiju?

Indikaciju za genetičko testiranje na Friedreichovu ataksiju postavlja liječnik specijalist na temelju kliničke slike, osobne i obiteljske anamneze. 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 se genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu te praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Stručne osobe koje provode genetičko testiranje u dogovoru s nadležnim liječnikom odlučit će koje dijagnostičke testove je potrebno učiniti u svakom individualnom slučaju, tj. je li dovoljno napraviti test tripleta GAA u genu *FXN* ili je tu pretragu potrebno nadopuniti sekvenciranjem gena *FXN*. Dobiveni nalaz je potrebno protumačiti s obzirom na to je li pacijent heterozigot ili homozigot te u skladu s kliničkom slikom.

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, nasljedni monogenski dijabetes, manjak alfa-1-antitripsina, Fabryjeva bolest, hemokromatoza, najčešće imunodeficijencije i X-vezana hipofosfatemija. 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.

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.