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

INFORMACIJE ZA OSOBE UPUĆENE NA GENETIČKO TESTIRANJE ZA HEREDITARNI ANGIOEDEM

Ovaj dokument objašnjava što genetičko testiranje za nasljedni (hereditarni) angioedem može značiti za Vas i Vašu obitelj. Obavezno ga pročitajte prije donošenja odluke o testiranju.

Što znamo o hereditarnom angioedemu?

Hereditarni angioedem (HAE) je bolest uzrokovana manjkom ili manjkavom funkcijom proteina C1-inhibitora. Glavni simptomi su nepredvidivo, periodično oticanje mekih tkiva ekstremiteta, trupa, genitalija, probavnog trakta te u najtežim slučajevima grkljana u čijoj podlozi leži nakupljanje tekućine u izvanstaničnom prostoru zbog povećane propusnosti krvnih žila uzrokovane bradikininom. Postoji nekoliko oblika ove bolesti: tip I, tip II te HAE s normalnom razinom C1 inhibitora u plazmi. Bolest se obično prezentira u dječjoj dobi i adolescenciji, a u 25 % pacijenata je obiteljska anamneza negativna. Težina i učestalost simptoma HAE-a su varijabilni, čak i unutar iste obitelji u kojoj je više oboljelih. Najčešći gen odgovoran za HAE je *SERPING1*, a ostali su *F12*, *PLG*, *ANGPT1*, *KNG1*, *MYOF*, *HS3ST6*, *CPN1*, *DAB2IP*.

Koga je potrebno testirati na nasljednu hereditarni angioedem?

Genetičko testiranje služi otkrivanju promjena u gore navedenim genima što može pridonijeti postavljanju ispravne dijagnoze ili isključivanju sumnje na HAE. Rezultati testiranja temelje se na promjenama (varijantama gena) za koje je do danas poznato da uzrokuju ili pridonose nastanku bolesti. Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genskog testiranja provest će se genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu te praćenje pacijenta i njegove obitelji.

U nekih pacijenata se dijagnoza HAE-a može postaviti na temelju kliničke prezentacije bolesti i biokemijskih parametara (C4, koncentracija inhibitora C1, funkcija inhibitora C1, C1q). Kod pacijenata s opravdanom kliničkom sumnjom na HAE kod kojih biokemijski parametri nisu jasni, kod onih s kasnijim početkom bolesti te kod onih koji uz simptome HAE-a imaju i komorbiditete potrebno je napraviti genetičko testiranje kako bi se utvrdilo radi li se o HAE-u. Također, potrebno je testirati članove uže obitelji oboljelih od HAE-a s utvrđenom genskom varijantom.

Kakav može biti rezultat testa?

Nasljeđivanje ove bolesti je po autosomno-dominantnom obrascu, što znači da bolest možemo očekivati ili je potvrditi u osoba kod kojih je pronađena jedna patogena varijanta. Ako se ovim dijagnostičkim testom pronađe patogena varijanta u nekom od gena povezanih s hereditarnim angioedemom, nalaz je potrebno protumačiti s obzirom na to je li pacijent heterozigot, homozigot ili složeni heterozigot te u skladu s kliničkom slikom. Tumačenje nalaza obavlja liječnik koji je pacijenta uputio na pretragu.

Ako se ovim genskim panelom 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 hemokromatoza, najčešće nasljedne neuropatije, multipla endokrina neoplazija, Wilsonova bolest, manjak alfa-1-antitripsina, monogenski nasljedni dijabetes, najčešće imunodeficijencije, X-vezana hipofosfatemija i Fabryjeva bolest. Obrasci nasljeđivanja ovih bolesti su različiti stoga je u slučaju pozitivnog sekundarnog/slučajnog nalaza potrebno genetičko savjetovanje.

Ako u svojem nalazu ne želite prijavu 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.