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 ZA NASLJEDNE NEUROPATIJE

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

Što znamo o monogenskim nasljednim neuropatijama?

Monogenske nasljedne neuropatije skupina su bolesti koje se obično javljaju u odrasloj dobi, a glavni simptomi su slabost i atrofija mišića, ispadi osjeta, najčešće u stopalima, nogama te, kasnije, u rukama. Kod nekih oblika poremećaja mogu biti izraženi simptomi autonomnog živčanog sustava kao što je nemogućnost regulacije krvnog tlaka i slično. Intenzitet simptoma, trenutak početka simptoma i prognoza su varijabilni, čak i unutar obitelji čiji članovi imaju istu gensku varijantu. Najčešće neuropatije su Charcot Marie Tooth neuropatije. Genetičko testiranje služi otkrivanju genskih promjena (varijanti) u genima *GJB1, PMP22, MPZ, MFN2, GDAP1, HINT1, SH3TC2, SORD, GARS1* što može pridonijeti postavljanju ispravne dijagnoze ili otklanjanju sumnje na neku od neuropatija.

Koga je potrebno testirati na nasljedne neuropatije?

Indikaciju za gensko testiranje gena vezanih za neuropatije postavlja liječnik specijalist na temelju kliničke slike, osobne i obiteljske anamneze. Također, preporuča se testirati članove uže obitelji/bliže srodnike osoba s dokazanim varijantama gena uzročnim za neuropatije, osobito ako se radi o genima koji se nasljeđuju po autosomno dominantnom obrascu. Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genskog testiranja preporučit će se genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu te praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Ako se ovom pretragom pronađe patogena ili vjerojatno patogena varijanta gena *GJB1, PMP22, MPZ, MFN2, GDAP1, HINT1, SH3TC2, SORD, GARS1*, nalaz će Vam protumačiti liječnik koji je uputio na pretragu te sukladno rezultatu procijeniti rizik razvoja bolesti ili potvrditi uzrok bolesti. Ovi geni se razlikuju po obrascu nasljeđivanja (najčešće autosomno dominantni, ali ima i autosomno recesivnih, X-vezanih), stoga pozitivan rezultat na jednom alelu (kopiji gena) ne znači nužno da je dokazan uzrok bolesti te ga je potrebno tumačiti u kontekstu zahvaćenog gena. 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, monogenski dijabetes, multipla endokrina neoplazija, Wilsonova bolest,

Fridreichova ataksija, manjak alfa-1-antitripsina, Fabryjeva bolest, 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.