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 WILSONOVU BOLEST

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

Što znamo o Wilsonovoj bolesti?

Wilsonova bolest (WD) je kronična nasljedna bolest metabolizma bakra, uzrokovana mutacijama gena *ATP7B* koji kodira protein odgovoran za transport i izlučivanje bakra iz stanica jetre. Nasljeđuje se autosomno recesivno, što znači da je za razvoj bolesti potrebna patogena varijanta (promjena u genu koja može uzrokovati bolest) na oba alela (kopije) gena *ATP7B*. Mutacije u ovom genu dovode do poremećaja u izlučivanju bakra putem žuči, što uzrokuje njegovo nakupljanje u jetri, mozgu, rožnici oka i drugim organima. Klinička slika Wilsonove bolesti je izrazito varijabilna i uključuje jetrene simptome (povećanje jetre, žutica, hepatitis, ciroza), neurološke (tremor, distonija, poremećaji govora i hoda) te psihijatrijske simptome (promjene ponašanja, depresija). U nekim slučajevima bolest se može očitovati i hemolitičkom anemijom.

Koga je potrebno testirati na Wilsonovu bolest?

Analizu gena *ATP7B* potrebno je učiniti kod osoba s postavljenom kliničkom i biokemijskom sumnjom na Wilsonovu bolest te kod bliskih srodnika osoba s novodijagnosticiranom Wilsonovom bolešću (uključujući asimptomatske osobe). S obzirom na to da se radi o autosomno-recesivno nasljednoj bolesti, u svrhu točnog genetičkog savjetovanja preporučuje se ispitivanje provesti i u oba roditelja pacijenta (radi procjene rizika od ponovne pojave bolesti kod druge djece). Također, navedena pretraga se može učiniti i u partnera nositelja patogenih mutacija gena *ATP7B* pri planiranju obitelji. Genetičko testiranje može pomoći potvrditi ili isključiti sumnju na Wilsonovu bolest. U nekim slučajevima rezultat testiranja ne daje jasan odgovor. Nalaz može imati značenje i za članove Vaše obitelji.

Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genetičkog testiranja može se preporučiti genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu te praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Ako se ovim dijagnostičkim testom pronađe patogena varijanta gena *ATP7B*, nalaz je potrebno protumačiti s obzirom na to je li pacijent heterozigot ili homozigot (ovisno o tome je li promjena pronađena u jednoj ili obe 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, hemokromatoza, Fridreichova ataksija, 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.