

INFORMACIJE ZA OSOBE UPUĆENE NA GENETIČKO TESTIRANJE ZA NEDOSTATAK ALFA-1-ANTITRIPSINA

Ovaj dokument objašnjava što genetičko testiranje za nedostatak $\alpha 1$ - antitripsina može značiti za Vas i Vašu obitelj. Obavezno ga pročitajte prije donošenja odluke o testiranju.

Što znamo o nedostatku alfa-1 antitripsina?

Manjak alfa - 1 - antitripsina (AATD) nasljedni je genski poremećaj koji uzrokuje nisku razinu proteina alfa - 1 -antitripsina (AAT) u plazmi, što uzrokuje oštećenja pluća, jetre te, rjeđe, kože i krvnih žila. Ova progresivna bolest se najčešće očituje u odrasloj dobi te može doći do kronične opstruktivne bolesti pluća, ciroze jetre i drugih trajnih posljedica. Ekspresija (jačina simptoma) bolesti je varijabilna i najviše ovisi o izloženosti štetnim čimbenicima poput pušenja, alkohola i drugim okolišnim uvjetima. Radi se o nasljednoj bolesti uzrokovanoj bialelnim patogenim varijantama u genu *SERPINA1*, što znači da su u oboljelih obje kopije navedenog gena zahvaćene mutacijom.

Koga je potrebno testirati na manjak alfa-1 antitripsina?

Genotipiziranje *SERPINA1* u sklopu kliničke sumnje na AATD uputno je provesti u pacijenata koji imaju smanjenu funkciju alfa-1 antitripsina ili kod kliničke slike koja upućuje na ovaj poremećaj. Preporuča se testiranje članova uže obitelji (stariji od 18 godina) homozigota ili nositelja patogene varijante gena *SERPINA1*. 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?

Ako se ovim dijagnostičkim testom pronađe patogena varijanta u jednoj ili dvije kopije gena *SERPINA1*, rezultat nalaza će biti pozitivan. Gen *SERPINA1* nasljeđuje se prema kodominantnom obrascu (obje kopije gena jednako zastupljene). U nalazu ove pretrage bit će prijavljene pronađene varijante gena *SERPINA1* te će se sukladno tome procijeniti rizik razvoja bolesti. 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 hereditarni angioedem, najčešće nasljedne neuropatije, multipla endokrina neoplazija, Wilsonova bolest, hemokromatoza, monogeniski 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. Za neke od navedenih bolesti negativan nalaz ne isključuje mogućnost nastanka bolesti.

Ako u svojem nalazu ne želite prijavu slučajnog nalaza, molimo da tako označite na informiranom pristanku za testiranje monogenских 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.