

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 monogenским 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 varijabilne, čak i unutar obitelji čiji članovi imaju istu gensku varijantu. Najčešće neuropatije su Charcot Marie Tooth neuropatije. Genetičko testiranje služi otkrivanju promjena (varijanti) gena 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. Rezultate nalaza 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.

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, multipla endokrina neoplazija, Wilsonova bolest, monogeniski 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.

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