

Zdrowie zapisane w genach

Rozmowa z dr med. Paweł Szyld - specjalistą genetyki klinicznej

*Pracownik Instytutów genetycznych na Ruhr Universität w Bochum i Charite w Berlinie.
Obecnie pracuje m. inn. w jednej z największych przychodni genetycznych w Berlinie.*

Panie Doktorze powiedzmy kilka słów o genetyce? Dlaczego przyszłością jest medycyna spersonalizowana?

Genetyka zajmuje się badaniem przyczyn chorób spowodowanych zmianami DNA czyli substancji kodującej plan budowy znajdujący się w każdej komórce naszego ciała. Wiedza o zmianach na poziomie naszego materiału genetycznego pozwala nam od podstaw zrozumieć mechanizm powstawania zaburzeń funkcjonowania komórek prowadzących do wielu rodzajów schorzeń. Dzięki temu w wielu przypadkach udaje się wprowadzić bardziej zoptymalizowane leczenie lub profilaktykę, a czasami podać lek lub substancję, które prowadzą do całkowitego, przyczynowego wyleczenia choroby. Takie właśnie, dopasowane dzięki informacjom z testów genetycznych, indywidualne podejście do Pacjenta nazywane jest medycyną spersonalizowaną. Tak indywidualne podejście umożliwia wysoką skuteczność stosowanej terapii oraz zminimalizowanie ewentualnych skutków ubocznych. Przykładem bardzo efektywnego wdrożenia medycyny spersonalizowanej jest leczenie niektórych chorób nowotworowych.

Ponieważ wykryte mutacje w DNA są bardzo często odziedziczone od rodziców, wiedza o nich pozwala nam wyliczyć ryzyko wystąpienia tych zmian u innych członków rodziny i u planowanego potomstwa. Odnalezienie mutacji w u jednej osoby w rodzinie umożliwia też szybkie i łatwe przetestowanie występowania takiej zmiany u wszystkich członków rodziny, którzy sobie tego życzą.

Panie Doktorze dlaczego przy podejrzeniu występowania choroby genetycznej wskazana jest konsultacja lekarza genetyka przed wykonaniem badań genetycznych?

Porada genetyczna daje szansę wyjaśnienia problemu o podłożu genetycznym, który pojawił się w rodzinie. W rozmowie z lekarzem zbierane są informacje o rodzinie oraz o stanie zdrowia Pacjenta. Lekarz genetyk informuje w trakcie porady o sposobie dziedziczenia, możliwości oceny ryzyka pojawienia się obciążenia chorobą u kolejnych dzieci, możliwości pojawienia się choroby u innych członków rodziny. Przedstawiane są aktualne możliwości diagnostyki genetycznej. Po dokonaniu diagnostyki omawiane jest znaczenia wykrytych mutacji oraz możliwości leczenia.

W przypadku podejrzenia zaburzenia lub zespołu uwarunkowanego genetycznie sam wygląd Pacjenta może być na tyle pomocny, że od razu doświadczony genetyk może mieć podejrzenie występowania konkretnego defektu genetycznego i kieruje Pacjenta na konkretne badania laboratoryjne aby to potwierdzić.

Jak przebiega konsultacja genetyczna?

W trakcie pierwszorazowej wizyty lekarz genetyk zapoznaje się z podstawowym problemem z którym zgłasza się Pacjent lub jego rodzina, analizuje drzewo genealogiczne, zapoznaje się z dokumentacją medyczną, w razie potrzeby przeprowadza badanie lekarskie i ocenia czy istnieją wskazania do badania genetycznego na które ewentualnie kieruje Pacjenta.

W trakcie kolejnej wizyty wydawany i omawiany jest wynik badania genetycznego. Ważne jest aby informację tę przekazał lekarz specjalista ponieważ dodatni wynik badania genetycznego może wywołać u Pacjenta strach a nie o to nam chodzi. Wynik to nie wyrok i lekarz genetyk może pokierować Pacjenta na dalszą diagnostykę lub do innych specjalistów.

Jak należy się przygotować do takiej konsultacji?

Sama konsultacja genetyczna w zasadzie nie odbiega od konsultacji lekarskiej u innego specjalisty. Bardzo ważne jest samo przygotowanie się Pacjenta – zebranie wśród rodziny wywiadu dotyczącego najbliższych krewnych np. obecności wad wrodzonych, niepełnosprawności intelektualnej lub występowania innych chorób przewlekłych (np. nowotworowych). Dobrze jest też zabrać ze sobą wyniki dotychczasowych badań diagnostycznych, kart informacyjnych ze szpitala, wiedzieć jakie dokładnie leki się przyjmuje, jakie są ich dawki.

Czy jeśli w mojej rodzinie występują nowotwory to jestem w grupie ryzyka?

Nowotwory dziedziczne stanowią tylko kilka % wszystkich nowotworów.

Wszystkie nowotwory mają podłoże genetyczne ale zdecydowana większość powstaje na skutek przypadkowych mutacji w tkankach lub pod wpływem czynników zewnętrznych, np. palenia lub chodzenia do solarium. Posiadanie mutacji związanej z nowotworami dziedzicznymi nie oznacza jednak, że na pewno zachorujemy na raka. Takie nosicielstwo podwyższa jednak ryzyko zachorowania na nowotwór w ciągu całego życia (czasami bardzo znacznie). W takiej sytuacji zalecane są odpowiednio dopasowane, dużo intensywniejsze, badania profilaktyczne już w młodym wieku lub, czasami, operacje profilaktyczne.

Na podstawie wywiadu rodzinnego lekarz genetyk jest w stanie ocenić na ile istnieje ryzyko występowania dziedzicznego zespołu nowotworowego oraz czy i jakie badania genetyczne są w danej sytuacji potrzebne. Zawsze najlepiej jest (jeżeli istnieje taka możliwość) zaczynać badania w rodzinie od osoby dotkniętej chorobą nowotworową.

Jakie rodzaje badań genetycznych ma do dyspozycji Pacjent?

Wyróżnia się kilka rodzajów badań genetycznych:

- testy diagnostyczne (w celu wyjaśnienia przyczyn występujących u Pacjenta problemów)
- testy prognostyczne (w celu poszukiwania u zdrowej osoby mutacji występującej w rodzinie)
- testy na nosicielstwo (w celu poszukiwania u zdrowych rodziców mutacji, które spotykając się u dziecka mogłyby spowodować chorobę genetyczną, np. mukowiscydozę)
- testy mikrobiologiczne (diagnostyka materiału genetycznego mikroorganizmów, np. zakażeń wirusem HPV, diagnostyka zakażeń dróg moczowo – płciowych, układu oddechowego, pokarmowego, diagnostyka zakażeń powodujących objawy skórne)
- testy farmakogenetyczne (ocena odpowiedzi na leczenie farmakologiczne ułatwiająca dawkowanie leków na podstawie występowania specyficznych wariantów genetycznych)

Jak wygląda badanie DNA?

Materiałem do badania DNA jest najczęściej krew żylna, więc dla Pacjenta oznacza to po prostu zwykłe pobranie krwi. W niektórych badaniach wystarczy pobrać niewielką ilość materiału DNA za pomocą wacika wykonując wymaz z jamy ustnej. Czasami bada się materiał z biopsji lub po operacji guza.

Do wykonania badań genetycznych nie ogranicza wiek Pacjenta ani stan (np. ciąża). Pacjent do pobrania krwi nie musi się specjalnie przygotowywać ani nie musi być na czczo. Pobranie zajmuje dosłownie kilka minut.

Dlaczego ceny badań genetycznych są tak wysokie?

Badania genetyczne są możliwe dzięki zaawansowanej technologii laboratoryjnej i ich rzetelne wykonywanie na poziomie zgodnym z aktualnymi standardami wymaga wykorzystania najnowszych urządzeń i technologii. Do ich obsługi oraz do analizy i interpretacji uzyskanych dzięki tym urządzeniom wyników wymagana jest praca profesjonalnego personelu posiadającego najwyższe kwalifikacje.

Badania genetyczne nie są tanie, dlatego tak ważne jest, by wiedzieć, które badania warto wykonać. Ceny badań genetycznych zależą od ilości badanych mutacji i genów, od metody ich wykonania. Dlatego warto skorzystać przed badaniami z porady genetyka, aby wskazał nam konkretne badania które mamy wykonać.

Warto podkreślić, że badania genetyczne w kierunku danej mutacji wykonuje się raz w ciągu całego życia i nie ma potrzeby ich powtarzania.

Dużo się słyszy ostatnio o testach w kierunku nietolerancji pokarmowych?

Pewne nietolerancje pokarmowe są całkowicie lub częściowo uwarunkowane genetycznie. Do takich zaburzeń zaliczają się m. in. celiakia, fruktozemia czy nietolerancja laktozy. W przypadku takich (i innych, w których znane są przyczynowe zaburzenia genetyczne) możliwe jest wykonanie testów genetycznych.

Dlaczego przed badaniem muszę wypełnić „Deklarację świadomej zgody”?

Bardzo ważną rzeczą jest ochrona danych osobowych. Informacja o kodzie genetycznym powinna być poufna. Dlatego laboratoria dbają aby proces znakowania próbki, jej transportu oraz przechowywania ograniczał ryzyko „wycieku danych”.

Wyniki badań genetycznych to kompleksowa informacja o Naszym stanie zdrowia dlatego pobranie próbki do badań jest możliwe tylko jeśli Pacjent wyrazi na to zgodę i deklaracja taka jest właśnie podstawą do wykonania badania. Nikt z Naszej próbki krwi nie może sam, na własne życzenie wykonać takich badań gdyż jest to niezgodne z prawem.

Co jeśli otrzymany wynik badania okaże się dodatni?

Tak jak powiedziałem na początku – dodatni wynik badania genetycznego to nie wyrok. Możliwe dalsze postępowanie zależy od konkretnej indywidualnej sytuacji. Dlatego nie bójmy się skorzystać z porady genetycznej.