

Genetyka- spróbujmy ją zrozumieć.

Dla wielu osób *genetyka* jest tematem abstrakcyjnym i kojarzy się wyłącznie z badaniami prowadzonymi w laboratoriach. Czas przełamać ten stereotyp. Należy uświadomić sobie, że genetyka jest stosunkowo młodą, a jednocześnie najbardziej dynamicznie rozwijającą się gałęzią medycyny. Schorzenia genetyczne stanowią znaczny odsetek zachorowań zarówno wśród dzieci jak i osób dorosłych. Jeśli chcemy być diagnozowani i leczeni na poziomie „światowym” to nasz kontakt z genetyką jest nieunikniony. Skoro wiemy, że schorzenia są dziedziczne, a nośnikiem dziedziczenia są *geny* zawarte w naszym *DNA* to znaczy, że występowanie wielu schorzeń możemy przewidzieć odpowiednio wcześniej wykonując testy genetyczne. W wielu przypadkach istnieje szansa na wykrycie mutacji genu, która świadczy o zwiększonej predyspozycji do zachorowania na daną chorobę jeszcze przed ujawnieniem się schorzenia. Daje to możliwość zastosowania właściwej profilaktyki, która służy zapobieganiu wystąpienia schorzenia lub wczesnemu wykryciu i celowanemu leczeniu. Badania genetyczne są coraz bardziej powszechne i mają służyć przede wszystkim dobru pacjenta, więc skoro badania chromosomów i jeszcze bardziej szczegółowa analiza *DNA* stwarzają nam takie możliwości dlaczego z nich nie skorzystać?

Przedstawiamy państwu ofertę nowopowstałej Poradni Genetycznej-Podlaskiego Centrum Genetyki Klinicznej ”Genetics”. Głównym celem działalności poradni jest świadczenie kompleksowych usług w dziedzinie genetyki klinicznej przez zespół doświadczonych specjalistów w tej dziedzinie. Jest to nowość na naszym rynku usług medycznych, gdyż dotąd nie było poradni, w której odpowiedź na nurtujące pytania znalazłyby osoby zainteresowane poradnictwem genetycznym w każdym jej aspekcie.

Do poradni mogą być kierowane noworodki i małe dzieci, które przyszły na świat z wadami wrodzonymi bądź ich rozwój ruchowy czy intelektualny

jest niezadowolający w ocenie lekarza rodzinnego, lekarza neonatologa, pediatry, neurologa czy też samych rodziców. Poradnictwo genetyczne w tym przypadku ma na celu dostarczenie pacjentowi i jego rodzinie wiedzy i informacji dotyczących ewentualnego rozpoznania schorzenia genetycznego, zaproponowania odpowiedniej opieki wielospecjalistycznej dziecku, udzielenia wsparcia rodzicom w trudnej sytuacji przyjęcia diagnozy genetycznej dziecka, określenia prawdopodobieństwa powtórzenia się danego schorzenia w rodzinie oraz przedstawienia możliwości badań prenatalnych.

Pary małżeńskie z niepowodzeniami rozrodu (poronienia, ciążę obumarła, niepłodność, urodzenia dziecka z wadami) mogą również skorzystać z fachowej porady specjalisty genetyka klinicznego i ginekologa. Po przeprowadzeniu dokładnego wywiadu lekarz zaleci odpowiednie badania genetyczne, omówi uzyskane wyniki i udzieli porady jak należy dalej postępować.

Badania genetyczne pozwalają nam zmierzyć się nie tylko z takimi wyzwaniami. W poradni genetycznej znajdują pomoc osoby, u których w rodzinie występują zachorowania na nowotwory, szczególnie te, które wystąpiły przed 50 rokiem życia. Badając genetyczną predyspozycję do nowotworów we współpracy z Międzynarodowym Centrum Nowotworów Dziedzicznych w Szczecinie dążymy do identyfikacji rodzin obciążonych ryzykiem zachorowania na nowotwory. Należy pamiętać, że tylko dzięki odpowiedniej profilaktyce jesteśmy w stanie zapobiegać występowaniu schorzeń nowotworowych lub wcześniej je wykrywać i leczyć w zależności od rozpoznania genetycznego.

Starajmy się zrozumieć sens poradnictwa genetycznego, a może kiedyś nam samym lub naszym bliskim przeprowadzenie takiego testu genetycznego uratuje, lub chociaż w jakimś stopniu pomoże odmienić życie. Nie warto się bać własnego przeznaczenia, należy się z nim zmierzyć aby zwyciężyć.

Autor: dr Renata Posmyk