

Geny- przeznaczenie nad którym można zapanować.

*Genetyka? Geny? Chromosomy?* - takie pojęcia niewątpliwie każdy z nas niejednokrotnie słyszał. Jednakże dla wielu z nas *genetyka* jest tematem trudnym, a czasami wręcz abstrakcyjnym. Badania genetyczne większości osób kojarzy się wyłącznie z testami prowadzonymi w laboratoriach. Czas przełamać ten stereotyp. Należy uświadomić sobie, że genetyka kliniczna 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 genetykiem klinicznym jest nieunikniony. Od dawna przypuszczano, że pewne schorzenia są dziedziczne. Następnie odkryto, że nośnikiem dziedziczenia są *geny* zawarte w naszym *DNA*. Obecnie jesteśmy w stanie odczytać różne nieprawidłowości w określonych genach, zwane mutacjami, które determinują występowanie schorzeń genetycznych. To znaczy, że występowanie wielu chorób 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 właściwemu 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 to dlaczego z nich nie skorzystać?

Gdzie szukać pomocy i fachowej opieki?

Przedstawiamy nowopowstałą Poradnię Genetyczną- *NZOZ Podlaskie Centrum Genetyki Klinicznej "Genetics"*. W ofercie poradni znajdziecie państwo bezpłatną kompleksową opiekę specjalistyczną w dziedzinie genetyki klinicznej. Porady są udzielane przez zespół doświadczonych specjalistów w tej dziedzinie, którzy zapewniają :

- diagnostykę genetyczną niepowodzeń rozrodu
- badania w kierunku genetycznych predyspozycji do wystąpienia nowotworów
- rozpoznawanie i diagnostykę chorób genetycznie uwarunkowanych u dzieci i osób dorosłych (wady wrodzone, niepełnosprawność intelektualna)
- poradnictwo genetyczne dla całej rodziny

Powstanie takiej poradni ma niezwykłą wartość gdyż ułatwia dostęp do specjalistycznej opieki genetycznej szerokiemu gronu pacjentów. Dotąd nie było poradni, w której odpowiedź na nurtujące pytania znalazłyby osoby zainteresowane poradnictwem genetycznym w każdym jej aspekcie. Ważne jest, że dla pacjentów zgłaszających się ze skierowaniem od lekarza posiadającego umowę z NFZ porady są udzielane nieodpłatnie. Nadmienić też należy, że lekarz kierujący nie ponosi żadnych kosztów związanych z diagnostyką genetyczną zleconą w poradni genetycznej.

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. Przyjmowane też są osoby dorosłe z podejrzeniem schorzenia o podłożu genetycznym. 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.

Kolejna duża grupa osób, do których jest skierowana oferta poradni genetycznej to pary z niepowodzeniami rozrodu. Aż 15-20% par jest diagnozowanych i leczonych z powodu niepłodności partnerskiej. Według rekomendacji Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego każda osoba dotknięta takim problemem powinna być skonsultowana genetycznie oraz mieć wykonane badania genetyczne (np. kariotyp, badania molekularne). Dwa następujące po sobie poronienia, ciążę obumarłą, urodzenie dziecka z wadami są również wskazaniem do wykonania badań, w tym badań genetycznych, mających na celu określenie przyczyny niepowodzeń rozrodu. Po przeprowadzeniu dokładnego wywiadu lekarz genetyk zleci odpowiednie badania genetyczne, omówi uzyskane wyniki i udzieli porady odnośnie możliwości prokreacyjnych, oszacuje ryzyko poronień, urodzenia dzieci z wadami oraz szansę na posiadanie zdrowego potomstwa.

Badania genetyczne odkrywają też nowe perspektywy w profilaktyce, diagnostyce i leczeniu schorzeń nowotworowych. W poradni genetycznej znajdują pomoc osoby chore na nowotwór i ich rodziny. Konsultacja genetyczna jest szczególnie wskazana u osób, które zachorowały między 40 a 50 r.ż. Badając genetyczną predyspozycję do nowotworów we współpracy z Międzynarodowym Centrum Nowotworów Dziedzicznych w Szczecinie dążymy do identyfikacji rodzin obciążonych wysokim ryzykiem zachorowania na nowotwory. Dzięki wczesnemu wykryciu rodzin zwiększonego ryzyka zachorowania na nowotwór ukierunkowujemy osoby potencjalnie zagrożone na odpowiednią profilaktykę. W ten sposób dążymy do zapobiegania występowaniu schorzeń nowotworowych lub jesteśmy w stanie wcześniej je wykryć i odpowiednio

leczyć. Ostatnio pojawiają się doniesienia o leczeniu celowanym w zależności od rozpoznania genetycznego.

Zapraszamy wszystkich państwa do odwiedzenia nowej poradni genetycznej aby zapoznać się bliżej z naszą ofertą. W przyjaznej pacjentowi atmosferze można skorzystać z nieodpłatnych usług świadczonych przez doświadczony personel. Dążymy do tego aby poradnia genetyczna nie budziła lęku przed poznaniem „swego przeznaczenia”, ale pomogła zrozumieć sens poradnictwa genetycznego aby z niego właściwie korzystać. Poznając rzeczy nieznane o nas samych możemy spróbować może nie całkowicie zmienić, ale chociaż w niewielki sposób „oszukać nasze przeznaczenie” aby nam i naszym najbliższym żyło się lepiej.

Autor: dr Renata Posmyk