

POUČENIE PRED OBJEDNANÍM SLUŽBY RODINA - pre pár

Cieľom dokumentu je priniest Vám informácie, s ktorými je potrebné sa oboznámiť ešte pred objednaním testu na stanovenie statusu prenášačstva pre závažné ochorenia, ktoré poskytuje spoločnosť TvojaDNA s.r.o., a bližšie Vám predstaviť, čo od služby môžete očakávať. Okrem popisu priebehu testu je v tomto dokumente bližšie vysvetlené, aké typy výsledkov môžete očakávať.

AKO TEST PREBIEHA?

Základom testov ponúkaných spoločnosťou TvojaDNA s.r.o. je analýza DNA, resp. analýza vybraných génov, a to za účelom odhalenia zmien v týchto génoch, ktoré by mohli byť dôvodom vzniku vybraných dedičných ochorení.

Po doručení Vašej vzorky slín je tento materiál zaslaný pod unikátnym číselným kódom bez žiadnych ďalších identifikátorov do partnerského laboratória, kde je z neho izolovaná DNA - Váš genetický materiál. Z DNA sa následne získava Vaša genetická informácia, a to procesom zvaným sekvenovanie. Sekvenuje sa tzv. *celý exóm* – teda úseky DNA, ktoré dávajú inštrukcie pre tvorbu proteínov vykonávajúcich všetky základné funkcie v tele. S tým súvisí, že väčšina genetických zmien zodpovedných za dedičné ochorenia sa nachádza práve v týchto úsekoch.

Dáta, ktoré sa získajú sekvenovaním, Vám budú poskytnuté pri dodaní služby a budete ich môcť využiť aj neskôr v budúcnosti (napr. pre analýzy ďalších oblastí DNA, či už opäť z dôvodu proaktívneho prístupu k zdraviu alebo aj zo zdravotných dôvodov). Jedná sa o **citlivé dáta**, ktoré je dôležité v prípade stiahnutia uložiť na bezpečné a odolné úložisko. Ich odhalenie iným osobám by pre Vás mohlo mať negatívne konzekvencie, pretože by mohli byť použité v rozpore s Vašimi záujmami. Dôležité je preto zvážiť, s kým svoje genetické dáta, resp. výsledky ich analýz zdieľate.

Sekvenačné dáta sa následne analyzujú, pričom samotný skrining sa zameriava iba na zmeny v génoch asociovaných s ochoreniami, ktoré sa v rámci danej služby sledujú. Naše **zoznamy génov sú pravidelne aktualizované**, aby reflektovali súčasné vedecké a klinické poznatky, je teda možné, že sa ich zloženie zmení aj v procese spracovania Vašej vzorky (gény môžu byť zo zoznamu odobraté alebo naopak pridané).

Výsledky skriningu sú následne spracované do reportu spolu s detailnými informáciami o použitej metóde a o jej technických limitáciách. Výsledný report je dôverný a bude zdieľaný len medzi partnermi podstupujúcimi test.

Genetické dáta vygenerované z testu však budú partnerom poskytnuté samostatne.

TvojaDNA s.r.o. nie je poskytovateľom zdravotnej starostlivosti. Výsledky testu sú len informatívne a neslúžia na diagnostiku ochorenia. Test nie je náhradou za odborné lekárske vyšetrenie. **Test nenahrádza prenatálne testy a novorodenecký skrining.**

AKÉ VÝSLEDKY MÔŽETE OČAKÁVAŤ?

Pri skriningu sa kombinujú genetické dáta oboch partnerov a sú spolu zhrnuté v jednej správe, vďaka čomu dostanete jednoduchý, zrozumiteľný výsledok, ktorý odhalí riziko prenosu potenciálnych dedičných ochorení na Vášho spoločného potomka.

- Je dôležité vedieť, že každá genetická informácia je jedinečná a vyskytuje sa v nej veľké množstvo alternácií. Väčšina z nich nespôsobuje žiadne ochorenia - tzn. sú **benígne**. Jedná sa spravidla o bežné variácie genetickej informácie človeka.
- V genetickej informácii nachádzame aj zmeny, ktoré sú považované za **patogénne**, tzn. spôsobujú alebo majú potenciál spôsobiť dedičné ochorenie u človeka. Ich výskyt je vo všeobecnosti zriedkavý, prípadne úplne vzácny.
- Okrem benígnych a patogénnych zmien je v genetickej informácii aj pomerne veľké množstvo ďalších zmien, u ktorých vychádzajúc zo súčasných zdrojov dát a odborných poznatkov doposiaľ nevieme stanoviť ich význam, tzn. nevieme určiť, či sú alebo nie sú príčinou vzniku dedičného ochorenia. Nazývame ich ako **varianty s nejasným klinickým významom**. V prípade týchto variantov bude ich význam objasnený až s novo sa objavujúcimi odbornými poznatkami.

V súlade s odbornými odporúčaniami **nie sú benígne varianty a varianty s nejasným klinickým významom v reporte uvádzané**. Iba **reportovanie patogénnych variantov**, teda variantov, o ktorých je známe, že spôsobujú alebo významne zvyšujú riziko ochorenia, dáva **jasné, nezavádzajúce a prínosné závery**.

Vo výsledku budú reportované patogénne varianty, ktoré boli odhalené v rovnakom géne u oboch partnerov. Vo výsledku sa neuvádza prípad odhalenia patogénneho variantu v géne len u jedného z partnerov. Prítomnosť jednej takejto zmeny potvrdzuje pre daného partnera iba status prenášačstva pre dané ochorenie, jedná sa o bežný jav, ktorý nepredstavuje riziko vzniku ochorenia u spoločného potomka partnerov.

Výnimkou sú ochorenia viazané na pohlavný chromozóm X. Pri týchto ochoreniach môžu byť prenášačky len ženy. Ak je teda v teste nájdená patogénna záměna u ženy v génoch viazaných na chromozóm X, žena je jej prenášačkou a táto jedna patogénna záměna zvyšuje riziko vzniku závažného dedičného ochorenia u jej syna na 50 %. V tomto prípade je vo výsledku reportovaný akýkoľvek u ženy odhalený patogénny variant v génoch spôsobujúcich tieto ochorenia. Muži nie sú skrínovaní na ochorenia viazané na X chromozóm.

Z informácií uvedených vyššie sa potom odvíjajú možnosti, aký výsledok môžete obdržať v reporte:

• NEGATÍVNY VÝSLEDOK

Negatívny výsledok znamená, že u partnerov nebola v sledovaných génoch nájdená taká vzájomná kombinácia patogénnych zmien, ktorá by predstavovala riziko vzniku dedičného ochorenia pre ich spoločných potomkov, resp. v prípade ochorení viazaných na X-chromozóm nebola u ženy identifikovaná žiadna patogénna zmena, ktorá by mohla byť príčinou vzniku závažného ochorenia u ich potomka mužského pohlavia.

Negatívny výsledok testu významne redukuje riziko prenosu ochorenia na potomka, avšak toto riziko nikdy nie je nulové. To znamená, že aj keď je výsledok Vašich testov negatívny, stále existuje možnosť, že spolu s partnerom ste prenášačmi dedičného ochorenia. Takéto riziko sa všeobecne označuje ako „**zvyškové riziko**“. Pre predstavu však, zvyškové riziko pri súčasných skrínungoch prenášačstva je oveľa nižšie ako napríklad riziko, ktoré predstavuje podstúpenie invazívnej prenatalnej diagnostiky.

Negatívny výsledok nevylučuje, že u potomstva nemôže vzniknúť ochorenie z iných príčin, než tých, ktoré mohol odhaliť daný test. Vo výnimočných prípadoch by tak mohlo vzniknúť napríklad v dôsledku zmien v DNA, ktoré nemohli byť zachytené testom z dôvodu jeho rozsahu a limitácií, alebo v dôsledku zmien, ktoré síce boli zachytené, ale nebolo možné v danom čase vyhodnotiť ich klinický význam (jedná sa o vyššie spomínané varianty s nejasným klinickým významom). Testom z odberu slín taktiež nie je možné zachytiť

prípadné zmeny v DNA, ktoré sa u partnerov môžu vyskytovať len v ich pohlavných bunkách (spermie a vajíčka), príp. zmeny, ktoré nastanú až po oplodnení.

Skríning teda **nepokrýva všetky riziká spojené s plánovaným tehotenstvom**. Počas samotného tehotenstva je potrebné sa držať odporúčaných postupov a usmernení od Vášho všeobecného lekára a gynekológa. Test nenahrádza prenatálne testy a novorodenecký skríning.

• POZITÍVNY VÝSLEDOK

V prípade, že výsledok skríningu je pozitívny, znamená to, že sa u každého z testovaných partnerov identifikovala v rovnakom géne jedna patogénna zmena, tzn. zmena, ktorá je preukázateľne asociovaná **so závažným dedičným ochorením**. U každého partnera sa teda odhalil status prenášačstva pre rovnaké ochorenie, a riziko narodenia dieťaťa postihnutého týmto ochorením je stanované na **25 %**.

Alebo, bola identifikovaná iba jediná patogénna zámena, a to u ženy v géne viazanom na pohlavný chromozóm X, a tým pádom táto jediná zámena predstavuje **50%** riziko vzniku ochorenia viazaného na pohlavný chromozóm X u potomstva mužského pohlavia.

Výsledný report s pozitívnym nálezom poskytuje komplexný prehľad dedičného ochorenia, popis konkrétnych patogénnych zmien oboch partnerov, ktoré môžu mať za následok rozvoj tohto ochorenia. Pozitívny výsledok **odporúčame konzultovať s lekárom - klinickým genetikom** ohľadom ďalšieho manažmentu plánovania rodiny s možnosťami, ktoré máte k dispozícii.

Patogénne zmeny spravidla samé osebe nespôsobujú ochorenie samotným prenášačom. Avšak u niektorých žien, ktoré sú prenášačkami ochorenia viazaného na pohlavný chromozóm X, sa však môžu nejaké príznaky ochorenia prejavovať.

Odhalenie rizika pre vznik závažného ochorenia u potomkov a s tým súvisiaca prípadná nutnosť robiť náročné rozhodnutia môžu vyvolať negatívne emócie ako úzkosť, nepokoj, nervozitu, či obavy v dôsledku prijímania citlivých informácií.

ZÁVER

V prípade, že je Vám po prečítaní textu niečo nejasné alebo ste v ňom nenašli odpoveď na to, čo Vás zaujíma, neváhajte nás kontaktovať na e-mailovú adresu info@tvojadna.sk.

Kópiu tohto dokumentu dostanete v elektronickej podobe v prílohe e-mailu potvrdzujúcim objednávku.