

# Що таке генетичне обстеження?



Інформація для пацієнтів  
та їх сімей

## Що таке генетичне обстеження?

Надалі, надається інформація про генетичне обстеження включаючи питання, що таке генетичне дослідження, чому Ви повинні його зробити, і можливі переваги та ризики.

Щоб зрозуміти, що таке генетичне обстеження, спочатку потрібно дізнатися, що таке гени та хромосоми.

### Гени і хромосоми

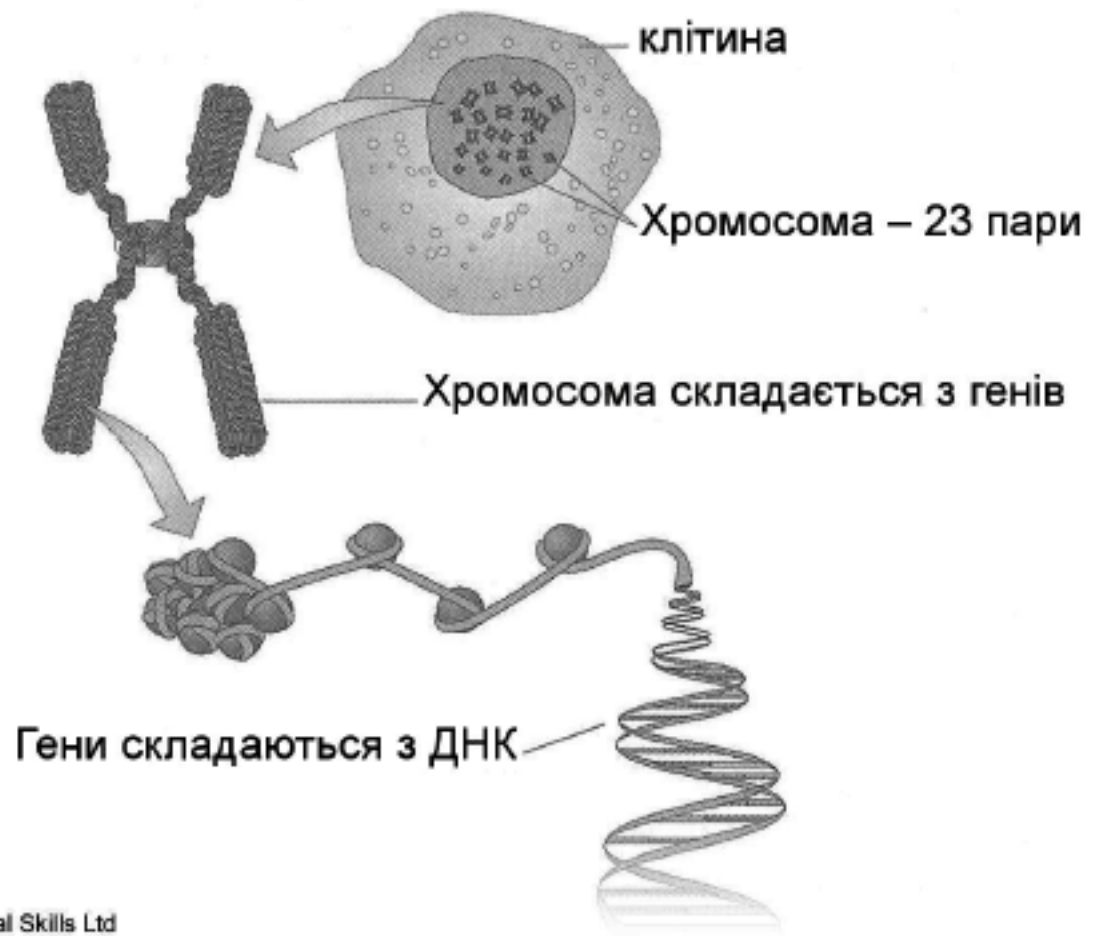
Наш організм складається з мільйонів клітин. Більшість клітин містить повний набір генів. Ми маємо тисячі генів. Гени працюють за певним механізмом, контролюючи наш розвиток і роботу нашого організму. Вони відповідають за багато наших ознак, таких як колір очей, група крові та ріст.

Гени передаються на ниткоподібній структурі хромосом. Зазвичай, ми маємо в нормі 46 хромосом. Ми успадковуємо хромосоми від наших батьків, 23 від матері й 23 від батька, тому в нас є два набори по 23 хромосоми або 23 пари. Оскільки, хромосоми складаються з генів, ми успадковуємо по дві копії більшості генів, тобто по одній копії від кожного з батьків. Тому ми подібні до наших батьків. Хромосоми, відповідно й гени складаються з хімічної субстанції, яка називається ДНК.

Іноколи, в одній копії гена може бути зміна (мутація), яка не дозволяє працювати механізмам належним чином. Такі зміни можуть спричиняти генетичні захворювання, тому що гени не можуть надавати організмові правильної команди.

Прикладами генетичних захворювань є синдром Дауна, муковісцидоз, м'язова дистрофія.

## Малюнок 1: Гени, хромосоми та ДНК



© Clinical Skills Ltd

### Генетичне обстеження

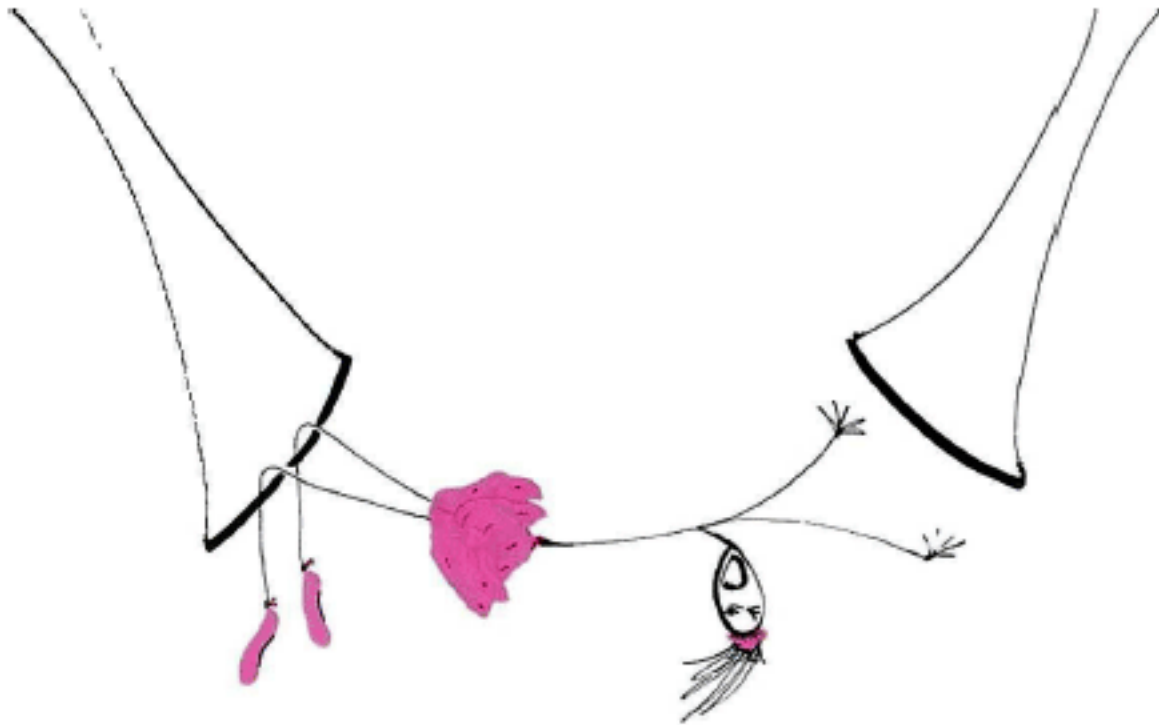
Генетичне дослідження допоможе встановити чи є зміни в гені або в хромосомі. Для генетичного дослідження потрібно здати кров або зразок тканини. Існує багато різних причин для чого потрібно зробити генетичне дослідження. Деякі з цих причин наведені нижче:

- У Вас або у Вашого партнера є дитина, в якій виникають труднощі з навчанням, вона відстає у розвитку чи має проблеми із здоров'ям. Ваш лікар вважає, що це може бути пов'язано з генетичними причинами.
- Ваш лікар підозрює у Вас генетичне захворювання і

хоче підтвердити діагноз.

- В Вашій сім'ї є генетичне захворювання. Ви хочете знати чи існує ризик розвитку захворювання у Вас.
- У Вас або у Вашого партнера є генетичне захворювання, яке може передатися Вашим дітям.
- Ви пройшли додаткові обстеження під час вагітності (такі, як ультразвукове дослідження, дослідження комірцевого простору чи аналіз крові). Вони показали, що існує підвищений ризик народження дитини з генетичними відхиленнями.
- У Вас або у Вашого партнера в попередньому шлюбі були випадки невиношування вагітності або мертвонародження.
- У декількох Ваших близьких родичів було діагностовано рідкісні види раку.
- Існує підвищений ризик народження дитини з певним генетичним захворюванням через Ваше етнічне походження. Прикладами таких захворювань є: серповидно-клітинна анемія в осіб Афро- Карибського походження, бета-таласемія в осіб Середземноморського походження, муковісцидоз в осіб Західної Європи та хвороба Тея - Сакса в євреїв Ашкеназі. Такі захворювання є більш поширеними в цих етнічних групах, але можуть траплятися і в інших.

Для лікаря не завжди є необхідним проведення генетичного дослідження. В деяких випадках лікар може поставити діагноз генетичного захворювання на підставі клінічного обстеження або встановити ваш ризик захворіти на підставі сімейного анамнезу.



## **Переваги та ризики генетичного обстеження**

Рішення чи проходити генетичне дослідження може бути непростим. Але це Ваш вибір, чи робити генетичний аналіз. Тому для Вас є дуже важливим обговорити і зрозуміти всю надану інформацію, щоб Ви могли прийняти правильне рішення. Також є важливим те, що Ви можете обговорити з лікарем будь-які питання чи переживання, які можуть у Вас виникнути.

Генетичне дослідження може бути дуже корисним, проте, також існують певні ризики та обмеження. Важливим є, зрозуміти переваги та ризики до прийняття рішення. Нижче будуть обговорюватися позитивні наслідки (переваги) та ризики. Перелік не є повним, і не вся інформація буде актуальною для Вашого особистого випадку. Проте, це може надати Вам корисні деталі, коли Ви будете приймати рішення та консультуватись з лікарем.

### **Переваги**

Генетичне дослідження може показати Ваш чи Вашої дитини

генетичний профіль. Для деяких людей такий вихід із ситуації невідомості, є важливим, навіть, якщо інформація буде не дуже доброю. Якщо інформація буде доброю, це може бути величезним полегшенням.

Генетичне дослідження може допомогти встановити діагноз генетичного захворювання. Якщо встановлено правильний діагноз, тоді можна буде призначити відповідне лікування. Якщо генетичне дослідження показує, що у Вас збільшений ризик розвитку захворювання в майбутньому (так як рак грудей), Ви зможете проходити обстеження більш регулярно і звести ризик захворювання до мінімуму.

Результати генетичного дослідження можуть надати корисну інформацію при плануванні вагітності. Якщо Ви знаєте, що Ви або Ваш партнер має високий ризик народження дитини з генетичним захворюванням, є можливим зробити генетичне дослідження плоду протягом вагітності (пренатальна діагностика) та встановити чи дитина буде хворою. Знання того, що у Вас є високий ризик народження дитини з генетичним захворюванням допоможе Вам підготуватись як психологічно, так і практично.

Так як генетичні захворювання стосуються родини, інформація про Ваш генетичний профіль може бути корисною для інших членів Вашої сім'ї. Якщо члени Вашої сім'ї будуть знати про наявність генетичного захворювання в



сім'ї, це може допомогти уникнути невірної поставленої діагнозу та зайвої втрати часу. Така інформація також буде корисною для них у випадку планування вагітності.

## **Можливі ризики та обмеження**

Проходження генетичного обстеження, очікування результатів та отримання їх, може викликати змішані емоції такі як: полегшення, страх, тривога чи відчуття провини. Це важливо, що Ви обдумуєте можливі наслідки для Вас та Вашої сім'ї, у випадку отримання доброї чи поганої інформації.

Навіть, у випадку, коли генетичне дослідження підтвердить діагноз, на даний момент, може не існувати доступного лікування для окремого, специфічного захворювання.

В деяких випадках зміни (мутації) в гені або в хромосомах не можуть бути встановленими. Проте, це необов'язково означає, що їх немає. Деякі генетичні зміни дуже важко встановити за допомогою наявних лабораторних методів. Тому, не у всіх випадках є можливість визначити захворювання. Ваші спроби отримати діагноз можуть закінчитися розчаруванням. Вам слід обговорити це з Вашим лікарем.

Для деяких захворювань, навіть, якщо зміни в гені або в хромосомі є встановлені, не можливо передбачити важкість перебігу захворювання.

Генетичні мутації передаються членам сім'ї. Тому, результати Вашого генетичного дослідження можуть відкрити генетичну інформацію про інших членів Вашої сім'ї, особливо, їх ризик мати генетичне захворювання. Чи захочуть інші члени Вашої сім'ї знати про це?

Перед проходженням генетичного дослідження є важливим

дізнатися, як результати генетичного дослідження можуть вплинути на Ваше медичне страхування та ситуацію на роботі,

Результати дослідження можуть, інколи, відкривати сімейні таємниці, включаючи батьківство та усиновлення.

Якщо Ви отримаєте результати генетичного дослідження Ви не зможете повернути назад.

Якщо Ви розмірковуєте чи проходити генетичне дослідження, для Вас було б корисним переглянути розділ **“Найчастіші запитання”**. В цьому розділі перераховуються питання, які б Ви хотіли запитати лікаря-генетика про генетичне дослідження. Вони були розроблені з допомогою пацієнтів і сімей, які пройшли обстеження схожі до Ваших.

**Це є тільки стислий посібник (порадник) для тих, хто хоче пройти генетичне дослідження. Більше інформації можна отримати з:**

### **Orphanet**

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про рідкісні захворювання, клінічні випробування, ліки та посилання на групи підтримки у Європі

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

### **EuroGentest**

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про генетичні обстеження та посилання на групи підтримки у Європі

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

**Або у Вашій медико-генетичній консультації.**

Львівський міжобласний медико – генетичний центр,  
ДУ «Інститут спадкової патології АМНУ»



Вул. М.Лисенка, 31 –а,  
**Львів**

Київський міжобласний медико-генетичний центр  
вул. Косіора, 28/1  
Медико - генетичний центр УДСЛ «ОХМАТДИТ»  
вул. Чорновола, 28/1

Медико-генетичний кабінет  
Інституту педіатрії, акушерства і гінекології АМНУ  
вул.Мануїльського, 8

Київський центр медичної генетики  
вул. Боговутівська, 1  
**Київ**

Український інститут клінічної генетики ХДМУ,  
Харківський спеціалізований медико-генетичний центр  
пр. Правди, 13  
**Харків**

Центральна клінічна лікарня №1  
Донецький обласний спеціалізований центр медичної  
генетики  
вул. Артема, 57  
**Донецьк**

Кримський спеціалізований медико-генетичний центр  
вул. Титова, 77  
**Сімферополь**

Міжобласний центр медичної генетики і пренатальної  
діагностики  
пл. Визволення, 3 а.  
**Кривий Ріг**

Обласна дитяча клінічна лікарня

10

Одеський спеціалізований медико-генетичний центр  
вул. акад. Воробйова, 3  
**Одеса**

Запорізький обласний медико-генетичний центр  
пр. Леніна, 70  
**Запоріжжя**

Обласна лікарня ім. Пирогова,  
Обласний медико-генетичний центр  
вул. Пирогова, 46  
**Вінниця**

Обласна дитяча клінічна лікарня  
Медико-генетичний центр  
вул. Радянська, 68  
**Луганськ**

Обласний медико-генетичний центр,  
вул. Преображенська  
**Кіровоград**

Обласний медико-генетичний центр  
вул. Шевченка, 10  
**Полтава**

Обласний медико-генетичний центр  
вул. Шевченка, 160  
**Чернігів**

Херсонська обласна клінічна дитяча лікарня,  
Обласний медико-генетичний центр  
вул. Українська 81,  
**Херсон**

Пологовий будинок №1,

Обласний медико-генетичний центр,  
вул. Чехова 101,  
**Черкаси**

Діагностичний центр,  
Медико-генетична консультація  
вул. 16 липня, 36,  
**Рівне**

Обласна дитяча клінічна лікарня,  
Медико - генетичний кабінет  
вул. Коновальця, 132  
**Івано-Франківськ**

Обласний медичний діагностичний центр,  
Медико - генетичний кабінет  
вул. Стасюка 5а,  
**Чернівці**

Обласний центр охорони здоров'я матері і дитини,  
Центр планування сім'ї та репродукції людини,  
Медико - генетична консультація  
вул. Сабурова, 2а,  
**Житомир**

