

Laboratorij za medicinsku genetiku

OBAVIJEST ZA ISPITANIKU

Genetičko testiranje obuhvaća medicinska ispitivanja s ciljem otkrivanja ili isključenja prisutnosti nasljednih bolesti ili sklonosti takvim oboljenjima kod pojedinaca analizom genetičkoga materijala: kromosoma ili gena (DNA).

Genetičko naslijeđe u čovjeka je prisutno u jezgri svake stanice u tijelu. Taj se materijal sastoji od 22 para kromosoma plus jedan par spolnih kromosoma: XX u žena, XY u muškaraca. Spermatozoidi i jajne stanice nose, međutim, samo jedan kromosom svakog para i oplodnjom se omogućuje ponovno formiranje parova. Geni su jedinice naslijeđa i sastoje se od DNA, uređeni čine kromosome, te se njihov broj kod čovjeka procjenjuje na nešto manje od 25000. Osim gena (DNA) smještenih u jezgri stanice, postoji i mala količina DNA u mitohondrijima, a prisutni su u promjenjivom broju kopija.

Genetičke promjene možemo podijeliti na 2 osnovna tipa:

- a) Kromosomske promjene - promjene u broju ili strukturi kromosoma koje se otkrivaju pretragom zvanom kariogram (prikaz svih kromosoma neke osobe u uobičajenom redoslijedu). Ukoliko su promjene na kromosomima premale, one se ne mogu otkriti ovom metodom.
- b) Molekularne promjene - male promjene na razini jednog ili nekoliko gena nazvane "mutacije gena ili DNA" koje se ispituju molekularnim metodama. Izbor molekularne pretrage ovisi o specifičnoj bolesti. Molekularno genetičko testiranje uvijek se odnosi na specifično oboljenje i ne može se ponuditi analiza čitavog genoma.

Genetičko testiranje omogućuje određivanje je li osoba nositelj mutacije koja se može naslijediti i povezati s bolešću u potomcima. Genetičke pretrage mogu pokazati da je neka osoba oboljela od specifične genske bolesti ili ima povišen rizik za obolijevanje u budućnosti. One mogu također otkriti povišen rizik za ostale članove obitelji ili za dijete koje će se tek roditi. Radi upoznavanja ciljeva, posljedica i ograničenja genetičkog testiranja, preporuča se adekvatno genetičko savjetovanje od strane kvalificiranog stručnjaka u genetičkim ambulancama.

Za genetičke je pretrage potrebna mala količina krvi iz vene (oko 3 ml). Ne mora se biti natašte. Genetički materijal se također može uzeti i iz drugih izvora (koža, bukalna sluznica, mišić, amnijska tekućina itd). Rezultati pretraga nisu uvijek informativni, a ponekad se ne dobije nikakav rezultat.

Poput bilo kojega drugog dijagnostičkog postupka, genetičko je testiranje dobrovoljno. Obzirom da genetičke pretrage mogu pružiti informacije izrazito privatne naravi, za njih je potreban Vaš pristanak.

Laboratorij za medicinsku genetiku

INFORMIRANI PRISTANAK ZA GENETIČKO TESTIRANJE

Prezime **ispitanika**: _____Ime **ispitanika**: _____Datum rođenja **ispitanika**: _____

"Ovime potvrđujem da sam primio/la genetičko savjetovanje o genetičkim analizama na ljudima te da sam imao/la dovoljno vremena za pitanja i razmišljanje."

Pristajem da mi se izrade naznačene genetičke pretrage:

- a) kariotip (analiza kromosoma)
- b) molekularno testiranje za AZF mikroleucije
- c) drugo:

Moja odluka o uzorku nakon dovršetka pretrage:

- a) moj uzorak treba pohraniti radi budućih analiza u mojem interesu, a samo na moj zahtjev
- b) moj uzorak se može koristiti za medicinsko istraživanje
 - I. uz moje ime
 - II. bez mog imena (anonimno), što ujedno znači da ne mogu biti informiran o eventualnim rezultatima
- c) ostalo

Potpis:

Mjesto i datum:

(roditelj/pravni zastupnik)Puno ime i prezime **liječnika**: _____

Adresa: _____

"Ovoj sam osobi dao primjereno objašnjenje pretrage, izložio/la gore navedena ograničenja, te odgovorio na njena/njegova pitanja."

Potpis:

Mjesto i datum:

Pečat liječnika: