

# di hajlam

kell genetikai vizsgálatot végezteni?



ndokolt a genetikai tanácsadás? Szükséges-e már a babatervezés  
eztetni? Melyek a leginkább jellemző tévhitek ezzel a témával kapcsos-  
ét szakértőt kérdeztünk, és egy személyes történetét is közreadunk.

## Vorbert klinikai genetikus

azok a párok fordulnak a  
g előtt genetikushoz,  
saládjában előfordult már  
endellenesség: sérült gyer-  
ett vagy vetélés történt.  
éges felnőttnek is szület-  
netikai betegségek a csalá-  
i fontos, hogy ezt előre  
ódás kétféleképpen történ-  
aszív öröklődésment  
lásáshoz két hibás génre van  
bás gén van jelen, akkor  
két hordozó szülő találkozá-  
nak, hogy a baba az adott  
ída erre a „leggyakoribb”  
ózis: Az ezt okozó hibás gén  
hez. Annak a valószínűsé-  
álalkozzon, közösen gyer-

meket vállaljanak, és mind a kettőn a hibás gént adják  
tovább 1:4900-hoz. Magyarországon ez annyit jelent,  
hogy az évi 100 ezer megszülető gyermekből kb. 20  
születik cisztás fibrózissal. Ez a betegség – amely lehet  
egészen enyhe és nagyon súlyos is – a májra, hasnyá-  
mirígyre és a tüdőre veszélyes. A másik esetben a be-  
tegség az X kromoszómán adódik tovább. Az anyának  
(két X kromoszómával) nincs tünete, így a lánygyerme-  
kének sem lesz, míg a kislának átadhatja az édesanya.  
Ilyen betegség például a Duchenne-féle izomdisztrófia,  
a vérzékenység vagy az OTC (ornithine  
transzcarbamylase deficiency). A lényeg: ezeket a re-  
cesszív öröklődő betegségeket ma már előre szűrni  
lehet. A világon jelenleg az emberek 6%-a szenved ilyen  
jellegű anyagcsere-betegségben, míg a Down-szindró-  
ma esélye (amelynek a szűrését a legfontosabbnak  
szokás tartani) 37 éves kor felett „csupán” 2%. A gyer-  
meket tervező pároknál hibás gének együttállása ese-  
tén ezek a betegségek – szűréssel – megelőzhető!

## Sevcsik M. Anna, a Babagenetika

### Egyesület alapítója

A leggyakoribb tévhitek egyike:

„Fiatal vagyok, egészségesen élek,  
sportolok; nem lehet semmi baj,  
nincs semmi szükség szűrésre, víz-  
gálatra!”. Valójában mindezek együtt sem garantál-  
ják az egészséges várandósságot; ráadásul épp  
emiat a tévhit miatt 35 év alattiaknál fordul elő a  
legtöbb nem kiszűrt rendellenesség.

Egy másik gyakori tévhit: „Nincs öröklődő betegség a  
családunkban, nem fontos a genetikai tanácsadás.”.  
A genetikai tanácsadás és a családtervezési konzul-  
táció ilyen esetben is fontos, hiszen akár egy vetélés  
is megelőzhető, ha ennek során kiderül például egy  
inzulinsztencia. És még egy tévhit: „Ha a kombi-  
nált teszten alacsony kockázatot kaptunk eredmény-  
ként, nem lehet baj.”. Sajnos, bármilyen teszt jó ered-  
ménye esetén sem lehet 100%-os biztonsággal állita-  
ni, hogy teljesen egészséges lesz a kisbaba.

Egyesületünk, a 2015 óta működő Babagenetika  
Egyesület ezért vállalta feladatát az empatikus,  
ítélkezésmentes támogatást a várandósság során.  
Már eddig is szülık és hozzátartozók százainak  
tudtunk segítséget adni – szakértők ajánlásával, a  
szűrővizsgálatok, kezelések megszervezésével, akár  
nehéz, nem egyértelmű, vagy speciális esetekben is.  
A speciális vizsgálatok sokszor borsos áron végez-  
tethetők el; ilyenek finanszírozásában is támogatást  
nyújtunk, sok baba életét sikerült így megmenteni.  
A testi és a lelki szempontokkal egyaránt foglalko-  
zunk, ezért szakértőink között éppúgy van szülész-  
nőgyógyász orvos, genetikus, biológus, humán-  
genetikus, gyermekurologus, szoptatási tanácsadó,  
gyermekorvos, védőnő, gyógytornász, mint anya-  
magzat kapcsolatanalitikus, pszichológus, párkap-  
csolati mediátor, meseterapeuta, dúla, gyásztanács-  
adó és hospice-dúla.



## Viktória és Tamás története

Viktória és Tamás egészséges és boldog szülıként  
nevelték 14 hónapos kislányukat, amikor megtudták:  
kisluk lesz. Problémamentes várandósságot követő-  
en, születése után 3 nappal a baba meghalt. Az orvo-  
sok szerint valamiféle vírus okozhatta a tragédiát.  
8 hónap elteltével, reményekkel telve újra babát vár-  
tak, ismét kislút, akivel ugyanaz történt, mint a báty-  
jával... A második tragédia azonban segített fényt  
deríteni az okokra: az orvosok megállapították, hogy  
amniómaméregzés következtében állt be a halál.  
Minden követ megmozgatva végül összeállt a kép – a  
diagnózis: OTC, ami egy rendkívül ritka,

családspecifikus, veleszületett anyagcsere-betegség.  
Anyai ágon öröklődik és csupán néhány helyen van  
mód a felderítéséhez szükséges vizsgálatokra. Ez  
esetben Prágában végezték el a szekvenálást a kislú  
(megörzött) kódkódszínórveréből. Megtudták, hogy a  
kislányok egészségesen élhetnek akkor is, ha hordoz-  
zák ezt a betegséget, míg a kislúknál (ha öröklődik a  
probléma) drámai kimenetelre kell számítani.

A fiatal szülık sok szenvedésen mentek át, de tovább  
tudtak lépni. Ez rengeteg lelki munkájukba került:  
szakemberek segítségét is igénybe vették. 16 hónap-  
pal a második tragédia után egészséges kislányuk  
született; azóta kiegyensúlyozott életet élnek. A két  
kislány közül az egyik nem hordozza a betegséget, a  
másik igen – biznak benne, hogy neki a tudomány  
fejődésével már könnyebb útja lesz a jövőben.

„Mielőtt elmentek a genetikushoz, kérdeztek ki  
mindenkit a családban!” – mondja Viktória. – „Anyát,  
negymamát, unokatestvéreket! Ha bármi furcsaság,  
megmagyarázhatatlan dolog történt, közöljétek az  
orvossal! És próbáljátok az adott kórházról kikérni a  
dokumentumokat. Fontos, hogy bizonyos betegsé-  
gekről időben tájékoztatókat és a legjobb szakembe-  
rekhez kerüljétek, hogy tudjátok, mire számíthattok.  
És soha ne adjátok fel!”

Dr. Vorbert Klára

