

Családi hajlam

Mikor, miért kell genetikai vizsgálatot végeztetni?

Szerző:
Szüle Káta
újságíró,
mentálhigiénés
szakember



Milyen esetekben indokolt a genetikai tanácsadás? Szükséges-e már a babatervezés időszakában elvégeztetni? Melyek a leginkább jellemző tévhitek ezzel a témával kapcsolatban? Minderről két szakértőt kérdeztünk, és egy személyes történetet is közreadunk.



Dr. Varga Norbert klinikai genetikus

Jellemzően azok a párok fordulnak a várandósság előtt genetikushoz, akiknek a családjában előfordult már genetikai rendellenesség: sérült gyermek született vagy vetélés történt.

Sajnos, két teljesen egészséges felnőttnek is születhet beteg gyermeke. A genetikai betegségek a családban halmozódnak – ám fontos, hogy ezt előre lehet/kell szűrni. A halmozódás kétféleképpen történhet: az ún. autoszomális recesszív öröklődésment esetében a betegség kialakulásához két hibás génre van szükség. Ha csak az egyik hibás gén van jelen, akkor nincs semmilyen tünet. Ám két hordozó szülő találkozásakor 25%-os esélye van annak, hogy a baba az adott betegségben szenvedjen. Példa erre a „leggyakoribb” ritka betegség, a cisztás fibrózis. Az ezt okozó hibás gének hordozásának az esélye 1:70-hez. Annak a valószínűsége tehát, hogy két hordozó találkozzon, közösen gyer-

meket vállaljanak, és mind a ketten 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, hasnyálmirigyre és a tüdőre veszélyes. A másik esetben a betegség az X kromoszómán adódik tovább. Az anyának (két X kromoszómával) nincs tünete, így a lánygymekének sem lesz, míg a kisfiának átadhatja az édesanya. Ilyen betegség például a Duchenne-fele izomdisztrófia, a vérzékenység vagy az OTC (ornithine transcarbamylase deficiency). A lényeg: ezeket a recesszív öröklődő betegségeket ma már előre szűrni lehet. A világon jelenleg az emberek 6%-a szenved ilyen jellegű anyagcsere-betegségben, míg a Down-szindróma esélye (amelynek a szűrését a legfontosabbnak szokás tartani) 37 éves kor felett „csupán” 2%! A gyermeket tervező pároknál hibás gének együttállása esetén ezek a betegségek – szűréssel – megelőzhetők!