

Сіздің генетикалық нұсқаңыздың маңыздылығын түсіну



Белгісіздік сәттерінде айқындықты табу үміт шамы болуы мүмкін. Сирек кездесетін аурудың жаңа диагнозын алу өте қиын сезінуі мүмкін екенін түсінеміз, бірақ бұл сапарда сіз жалғыз емес екеніңізді білгеніңізді қалаймыз. Біз сізге осы жолда күш-қуат беруге көмектесетін қолдау, нұсқаулар және құнды ақпарат беру үшін осындамыз.

Сіз өзіңіздің генетикалық кеңесшіңізбен кездескенде, Окур-Чунг нейродаму синдромы (OCNDS) CSNK2A1 геніндегі «жазу» өзгерістерінен (варианттар, мутациялардан) туындайтынын білген боларсыз. CSNK2A1 гені біздің денемізде мидың дамуында маңызды рөл атқаратын CK2 деп аталатын маңызды ақуызды кодтайды. Біз OCNDS зерттеулерінде және мүмкін терапия әдістерін іздеуде алға жылжығандықтан, CSNK2A1 геніндегі нақты қандай өзгеріс сізден және/немесе отбасы мүшелеріңізден табылғанын білу өте маңызды.

Құпиялық

Сіздің жеке өміріңіз біз үшін өте маңызды және біз оны қорғау үшін бар күшімізді саламыз. Сіздің нақты келісіміңізді берген жағдайларды қоспағанда, сізді анықтайтын ақпаратты ешкімге бермейміз. Зерттеушілерге берілген ақпарат біріктіріледі және иесіздендіріледі, яғни деректер біріктіріледі, ал сіздің аты-жөніңіз, мекенжайыңыз немесе байланыс ақпараты сияқты сәйкестендіруші мәліметтер жойылады. Осылайша, біреу деректерді зерттегенде, олардың кімге тиесілі екенін анықтай алмайды. Жинақталған және иесіздендірілген деректер зерттеушілер мен компанияларға жиналған деректерден пайдалы ақпарат алуға мүмкіндік бере отырып, құпиялылықты қорғауға көмектеседі.

Төменде белгілі бір генетикалық өзгерісті білудің маңыздылығының бірнеше себептері келтірілген:

01 Ғылыми зерттеулер және клиникалық сынақтар:

Медициналық зерттеулердегі прогресс және терапияның мақсатты (бағытталған) әдістерін әзірлеу көбінесе сирек кездесетін аурулардың негізінде жатқан генетикалық механизмдерді түсінуге байланысты. Ғылыми бастамалар мен клиникалық зерттеулерге қатысу үшін генетикалық талдау нәтижелерін ұсына отырып, сіз ғылыми жаңалықтарды жеделдетуде маңызды рөл атқарасыз және өзіңіз үшін де, сол аурумен ауыратын басқа пациенттер үшін де емдеудің жаңа нұсқаларын анықтауға ықпал етуіңіз мүмкін.

02 Болжамдық ақпарат:

Сіздің генетикалық нұсқаңызды білу уақыт өте келе аурудың ықтимал дамуы туралы құнды ақпарат бере алады, бұл сізге және сіздің емдеуші мамандарыңызға аурудың ағымын болжауға және ықтимал асқынуларды жоспарлауға көмектеседі. Мұндай болжам науқасты емдеудің алдын алу стратегияларын қолдануға мүмкіндік береді және көрсетілетін медициналық көмектің сапасын жақсартуға ықпал етеді.

03 Отбасыны жоспарлау және генетикалық кеңес беру:

Сіздің генетикалық нұсқаңыз тек сізге ғана емес, отбасы мүшелеріңізге де қатысты болуы мүмкін. Гендегі нақты өзгерісті анықтау арқылы сіз отбасын жоспарлауға қатысты шешім қабылдауда маңызды ақпарат аласыз және тұқым қуалаушылықтың сипаты мен болашақ ұрпақ үшін ықтимал қауіптерді түсіну үшін генетикалық кеңес беру қызметтерін пайдалана аласыз.

04 Қоғамды қолдау және қорғау:

Білім — бұл күш және сіздің генетикалық нұсқаңызды түсіну арқылы сіз сирек кездесетін аурулар қауымдастығындағы ұқсас тәжірибелерімен бөлісетін басқалармен байланысу үшін жақсырақ жабдықталған боласыз. Өзара қолдау, ортақ ресурстар және ұжымдық қолдау әрекеттері арқылы сіз өз пікіріңізді қосып, зерттеулерде, саясатта және денсаулық сақтау бастамаларында оң өзгерістерге жете аласыз.

Осы сапарға шыққанда, генетикалық нұсқаңыз және оның салдарлары туралы егжей-тегжейлі ақпарат алуға басымдық беруге шақырамыз. Біз сізге әр қадамда қолдау көрсетуге, ресурстарды, басшылықты және сүйенетін жанашыр қауымды қамтамасыз ету үшін осындамыз. Біз бірге OCNDS қиындықтарын шарлап, жарқын, көбірек үміт күттіретін болашақ жету үшін жұмыс істей аламыз.

Нақты нұсқаны қайдан табуға болады?

Нұсқаны генетикалық есептен табуға болады. Егер сізде есеп болмаса, біз сізге көмектесеміз.

➤ OCNDS тізілімі үшін бізге келесі ақпарат қажет:

- ✓ **с. (сандар мен әріптер)** Мысал есеп суретінде ол «сDNA» деп белгіленген бағанда
- ✓ **р. (сандар мен әріптер)** Мысал есеп суретінде ол «Нұсқа» деп белгіленген бағанда
- ✓ **Классификация** Мысал есеп суретінде «Классификация» деп белгіленген бағанда
Мұндағы нәтиже патогенді, ықтимал патогенді, қатерсіз, ықтимал қатерсіз, белгісіз мәнді нұсқа, ауру тудыратын нұсқа немесе ұқсас сөздер сияқты көрінуі мүмкін.

Генетикалық есептің мысалы

Мұнда GeneDx есебінің мысалы берілген:



Генетикалық сынақтар туралы есеп

Науқастың аты-жөні: _____
Туылған күні: _____
Үлгі түрі: _____ EDTA ішіндегі қан
Жіберушілердің идентификациялық нөмірі: _____
Тапсырыс беруші: _____

Dx геніне қол жеткізу нөмірі: _____
Үлгі алынған күні: _____
Үлгіні алған күні: _____
Сынақ(тар) басталған күн: _____
Есептің күні: _____

Сұралған сынақ(тар): диагностикалық сынқатар / HomeDxPlus / Толық экзоз реттілігін талдау

Клиникалық көрсеткіші: аутизм спектріндегі бұзылыс, микроцефалия, жеңіл дисморфиялық белгілері, сөйлеуінің кешігуі және абсенциялық ұстамалары бар әйел

Бұл адамның анасы _____ мен әкесінен _____ алынған үлгі де толық экзоз реттілігі бойынша нұсқаларды бөлу талдауына жіберілді.

1. Хабарланған фенотиппен байланысты ауру гендеріндегі себепші нұсқалар:

Ген	Ауру	Тұқым қуалау жолы	Нұсқа	Кодтау ДНҚ	Зиготалық	Кімнен мұраланады	Классификация
CSNK2A1	Окур-Чунг нейродамудың бұзылу синдромы	аутосомды доминантты	p.R47G	c.139 C>G	гетерозиготалы	Де Ново	патогендік нұсқа

Тек анықталған мутациялар пайда болады

Аурудың диагностикасы

Бұл ДНҚ өзгерісін анықтайды

Бұл бөлім нұсқаның жаңа (де ново) немесе ата-анадан мұра болғанын сипаттайды

ACMC Secondary Findings: None identified.

mtDNA Test Results: Negative, no pathogenic variants were identified. See separate report for details.

Бұл ақуыздың өзгеруін көрсетеді

Жалпы нұсқалар: патогенді (ауру тудыратын), ықтимал патогенді, қатерсіз, белгісіз мәнді нұсқа (VUS)

Түсіндірмесі:

Одан әрі диагнозы мен клиникалық маңызын түсіндіреді

CSNK2A1 геніндегі De Novo R47G патогенді нұсқасы үшін гетерозиготалы

CSNK2A1 гені ағзаның барлық тілдерінде бар әмбебап серин/треонин-протеинкиназа ферментінің CK2 (Casein Kinase 2) суббірлігін кодтайды. Бұл фермент көптеген субстраттарды фосфорлайды және жасушалардың өміршеңдігі, апоптоз, метаболизмді реттеу, сигнал беру, транскрипцияны реттеу, ангиогенез және онкогенез сияқты көптеген жасушалық процестерге қатысады (Litchfield, 2003; Donella-Deana et al., 2001; Montenarh, 2014; de Thonel et al., 2014). CSNK2A1 генінің гетерозиготалы патогенді нұсқалары дамудың тежелуімен, интеллектуалды бұзылулармен, мінез-құлық проблемаларымен, гипотониямен, микроцефалиямен және пахириямен сипатталатын нейродамуды бұзылыстары бар бес тәуелсіз отбасынан шыққан науқастарда сипатталған (Okur et al., 2016). Барлық анықталған нұсқалар de novo (бірінші рет, тұқым қуаламайды) пайда болды және зардап шеккен науқастарда көптеген жалпы белгілер байқалғанымен, фенотиптік өзгерістік те байқалды (Okur et al., 2016).