



Poznaj bliżej

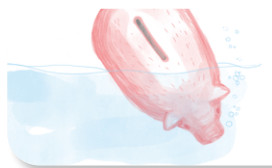
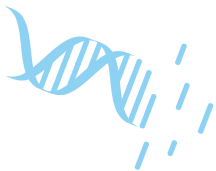
# genetykę

Organizm człowieka i każda jego komórka powstają oraz funkcjonują na bazie „przepisu”, który zawarty jest w naszych genach. Poznanie genów pomaga pogłębić wiedzę o człowieku i jego zdrowiu. Wspiera także medycynę umożliwiając między innymi opracowanie indywidualnego planu leczenia pacjenta czy podejmowanie właściwych działań prewencyjnych, które dają szansę na przeżycie kolejnych lat w zdrowiu.



Na czym polega badanie genetyczne?

s.1



s.2

Kto może zlecić badanie genetyczne?

Czy badanie jest drogie?

Czy badanie genetyczne może pomóc w walce z nowotworem?

s.3



s.4

Po co robić badanie genetyczne w ciąży?

s.5

Czy genetyka i choroby rzadkie mają coś wspólnego?  
Co się dzieje z próbkami, które oddaje się do badania?

s.6

W jakim celu powstała kampania?  
Czy genetyka to przyszłość?



Odczytanie informacji genetycznej, odpowiedzialnej za funkcjonowanie naszego organizmu, jest możliwe dzięki sekwencjonowaniu DNA. Jest to proces określania kolejności nukleotydów (zasad A, T, C i G) we fragmencie DNA. To „ułożenie liter”, czyli kolejność nukleotydów w DNA, jest odpowiedzialne za różnice w budowie i funkcjonowaniu organizmów, a w konsekwencji również za zdrowie.

## Badanie genetyczne w kilku krokach



Badanie genetyczne rozpoczyna się od pobrania materiału genetycznego, którym może być ślina, krew lub wymaz z wewnętrznej strony policzka.

## DNA

Próbka jest następnie wysyłana do laboratorium, gdzie przeprowadza się izolację DNA oraz analizę materiału genetycznego. Dzięki temu możliwe jest wykrycie nieprawidłowości mogących świadczyć o rozwiniętej już chorobie lub określenie ryzyka jej wystąpienia w przyszłości.







Badanie genetyczne jest w pełni bezpieczne, a na wyniki trzeba poczekać od kilku dni do paru tygodni.

**Ciekawostka** | Diagnostykę genetyczną z powodzeniem wykorzystano również do identyfikacji nowych wariantów koronawirusa (SARS-CoV-2) wywołującego COVID-19.

Skierowanie do poradni genetycznej w ramach NFZ wystawia lekarz rodzinny lub specjalista na podstawie objawów klinicznych, nieprawidłowych wyników badań bądź wstępnego wywiadu rodzinnego, który może wskazywać na obciążenie chorobą o podłożu genetycznym.

## Badania genetyczne mogą pomóc w:



-  zdiagnozowaniu choroby genetycznej występującej w rodzinie
-  oszacowaniu ryzyka zachorowania
-  określeniu prawdopodobieństwa obciążenia nienarodzonego dziecka chorobą genetyczną
-  ukierunkowaniu planu leczenia już rozwiniętej choroby

Badania genetyczne wykorzystywane są między innymi w dziedzinach takich jak:

**onkologia, kardiologia, nefrologia, immunologia, choroby rzadkie, ginekologia, perinatologia.**

### Dr hab. Beata Burzyńska, prof. IBB PAN

Lekarze, pielęgniarki, farmaceuci, fizjoterapeuci i ratownictwo medyczne - często zapominamy, że grupę zawodów medycznych tworzą także diagnosty laboratoryjni. Tak jak w przypadku innych zawodów medycznych, diagnosta laboratoryjny podejmując wysiłek kształcenia ustawicznego, zdobywa aktualną wiedzę i ma świadomość funkcjonowania nowoczesnych technik, co jest podstawą do wydawania wiarygodnych wyników pacjentowi.

*Cytat*



**66% Polaków uważa, że badanie genetyczne to wyrok - dowiedzą się o chorobie, na którą nic nie mogą poradzić.**

**Genetyka umożliwia zapobieganie wielu chorobom i ich skuteczniejsze leczenie.**

*Cytat*

### Dr n. med. Andrzej Tysarowski

Osoby będące nosicielami określonych wadliwych genów są obciążone ryzykiem zachorowania na nowotwór kilka lub kilkanaście razy większym niż inni. Badania genetyczne pozwalają na wczesne zdiagnozowanie potencjalnego pacjenta, uprzedzenie rozwoju choroby nowotworowej oraz zastosowanie odpowiednich procedur prewencji i profilaktyki antyrakowej. Jeśli u danej osoby poddanej badaniu genetycznemu stwierdzono zwiększoną predyspozycję genetyczną do rozwoju nowotworów złośliwych, to powinna ona zostać objęta szczególną opieką i obserwacją onkologiczną.

**Ciekawostka** | Onkologia coraz częściej stosuje badania genetyczne, aby dobrać odpowiednią formę leczenia. W tym celu do badania wykorzystuje się materiał genetyczny pochodzący z tkanki nowotworu.

**Genetyka umożliwia skuteczną diagnostykę, podjęcie prawidłowego leczenia.**

**Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel**

W przypadku chorób rzadkich genetyka to często jedyna droga ku leczeniu. Ok. 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, co wiąże się z koniecznością zastosowania wysokospecjalistycznej diagnostyki genetycznej, bez której choroba nie zostanie jednoznacznie zidentyfikowana. Wykonanie badania genetycznego w przypadku pacjentów zmagających się z chorobą rzadką daje szansę na właściwe jej zdiagnozowanie i coraz częściej – podjęcie leczenia.

*Cytat*

**Perinatologia**

**Genetyka umożliwia szybsze leczenie, właściwe przygotowanie.**

**Prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski**

Dzięki badaniom genetycznym w przebiegu ciąży możemy dowiedzieć się o ryzyku wystąpienia u dziecka choroby genetycznej. Umożliwia to odpowiednio wczesne opracowanie schematu postępowania podczas ciąży i po narodzinach.

*Cytat*

**Co się dzieje z moimi danymi osobowymi po wykonaniu badania?**

Jako podmiot leczniczy placówka wykonująca badanie jest zobowiązana do prowadzenia i przechowywania dokumentacji medycznej. Wynika to z Art. 9 ust. 2 lit. h. RODO w zw. z art. 24 ust. 1 Ustawy o prawach pacjenta. Okres przechowywania dokumentacji medycznej wynika z przepisów prawa i wynosi 20 lat od dnia dokonania w niej ostatniego zapisu.



**Czy moje dane medyczne mogą być wykorzystywane przez placówkę wykonującą badanie?**

Po zakończeniu badania, wyizolowany materiał genetyczny (DNA) oraz dane medyczne mogą być przechowywane i anonimowo wykorzystane przez placówkę do badań naukowych. Ich celem może być określenie częstości występowania, a także znaczenia klinicznego chorobotwórczych mutacji w populacji polskiej. Z tego powodu pacjenci przed pobraniem próbki do badania określają poprzez formularz, czy wyrażają zgodę na dalsze badania nad próbką. W przypadku jej niewyrażenia materiał genetyczny zostanie zniszczony. Pacjenci mają także prawo do wycofania udzielonej wcześniej zgody w dowolnym momencie.

**Czy laboratorium wykonujące badanie posiada akredytację?**

Polskie Centrum Akredytacji jest jedyną jednostką akredytującą, uprawnioną przez Państwo Polskie ([www.pca.gov.pl](http://www.pca.gov.pl)).

**Dane genetyczne a poufność – czy wynik badania jest informacją medyczną?**

Dane genetyczne należą do informacji medycznych, które są wrażliwymi danymi osobowymi i podlegają ochronie na podstawie ustawy o ochronie danych osobowych.





## Genetyka Ratuje Życie!

To kampania edukacyjna, dzięki której możemy poznać znaczenie badań genetycznych. Jej celem jest zwiększenie świadomości oraz wywołanie dyskusji o ich roli oraz wpływie na poprawę jakości i długości ludzkiego życia. Kampania realizuje działania na poziomie ogólnopolskim i regionalnym we współpracy z zaproszonymi ekspertami, laboratoriami oraz instytucjami dziedziny genetyki. Dotychczas do grona partnerów merytorycznych kampanii dołączyli:



Cytat

### Dr hab. Małgorzata Oczko-Wojciechowska

Badania genetyczne mogą doprowadzić do opracowania bardziej „personalizowanych” leków zaprojektowanych tak, aby pasowały do określonych procesów molekularnych, związanych z wywoływaniem choroby oraz innych nowych rodzajów leczenia, takich jak terapia genowa, w której wadliwe geny są zastępowane lub naprawiane. To dzięki badaniom genetycznym możemy skuteczniej dobrać terapie pacjentom onkologicznym.

