

POTEK GENETSKEGA SVETOVANJA IN TESTIRANJA NA ONKOLOŠKEM INŠTITUTU LJUBLJANA

Katarina Lokar, Janez Žgajnar, Mateja Krajc, Nikola Bešić,
Marko Hočevar, Cvetka Bilban Jakopin, Srdjan Novaković,
Vida Stegel, Miljeva Renner, Aleš Vakselj

Onkološki inštitut Ljubljana

Na Onkološkem inštitutu Ljubljana smo začeli v februarju 2001 z genetskim svetovanjem za dedni rak dojke in jajčnikov. Postopoma smo oz. širimo dejavnost še na druge oblike dednega raka. Dejavnost izvaja multidisciplinarni tim, ki ga sestavljajo zdravniki različnih specialnosti (kirurg, radioterapevt, ginekolog, rentgenolog, psihiater, itd.), medicinska sestra, molekularni biolog, psiholog.

Prvi stik pacienta z Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje je največkrat po telefonu. K nam jih napatijo onkologi, ginekologi, osebni zdravniki, Centri za bolezni dojke, družinski člani pri katerih je bila ugotovljena mutacija, zelo pogosto pa se ljudje obrnejo na nas sami, ko zasledijo informacije o naši ambulanti v medijih. Medicinska sestra v prvem pogovoru pacientu na kratko razloži potek genetskega svetovanja ter mu pošlje vprašalnik za zbiranje družinskih podatkov (rodovnik) in informativno gradivo. Ko pacient vrne izpolnjen vprašalnik, sledi nadaljnja obravnava pacienta/družine.

Pred genetskim svetovanjem medicinska sestra iz poslanih podatkov nariše rodovnik, po dogovorjenih metodah oceni ali so izpolnjeni kriteriji za genetsko svetovanje, naredi oceno tveganja za nastanek bolezni in oceno verjetnosti mutacije v družini. Ko so vsi družinski podatki zbrani in analizirani, medicinska sestra predstavi družino ostalim članom multidisciplinarnega tima na rednih mesečnih sestankih. Medicinska sestra informira člane tima tudi o manjkajočih ali nezanesljivih podatkih, o posebnostih družine ter o željah pacienta glede svetovanja in testiranja. Glede na vse zgoraj navedeno se tim dogovori ali je smiselno povabiti pacienta v ambulanto, ali je smiselno opraviti genetsko testiranje ter katere preventivne ukrepe oziroma program kontrol bi pacientu priporočili glede na ocenjeno tveganje za nastanek bolezni in verjetnosti mutacije. Pacientom, ki ne izpolnjujejo kriterijev za genetsko svetovanje, pošljemo priporočila z obrazložitvijo, ostale povabimo v ambulanto na genetsko svetovanje.

Na onkološkem genetskem svetovanju poteka s pacientom razgovor o dejavnih tveganjih za nastanek raka, o genih in dednem raku, o poteku in rezultatih genskega testiranja, o zanesljivosti in omejitvah testov, o koristih in tveganjih testiranja, o možnih ukrepih ob večji ogroženosti, o zaupnosti in zaščiti podat-

kov ter o prostovoljnosti testiranja. V primeru, ko ne obstaja verjetnost dednega sindroma v družini (kar je bilo ugotovljeno na timskem sestanku) pacientu testiranja ne ponudimo. Za pacienta izdelamo program kontrol glede na njegovo/njeno ogroženost. Sledenje pacienta/družine je s tem zaključeno oz. se stik ponovno vzpostavi ob spremembah v družini (pojav novega raka).

V primeru verjetnosti dednega sindroma, pacientu oz. drugemu, bolj primernemu družinskemu članu, ponudimo gensko testiranje. Če pacient zavrne testiranje, mu izdelamo program kontrolnih pregledov za nosilce mutacije. Sledenje pacienta/družine je s tem zaključeno oz. se stik ponovno vzpostavi na željo pacienta. Če se pacient odloči za testiranje, pred odvzemom krvi podpiše informirano soglasje.

Nadaljni ukrepi so odvisni od rezultata testa in od želja pacienta. Negativnemu izvidu (ni mutacije) sledi sporočanje rezultata, po-testno svetovanje in izdelava programa kontrolnih pregledov. Sledenje pacienta/družine je zaključeno oz. je odvisno od potreb pacienta/družine. Pozitivnem testu (mutaciji) sledi sporočanje rezultata, po-testno svetovanje, izdelava programa kontrolnih pregledov in preventivnih ukrepov, testiranje sorodnikov, po potrebi pogovor s psihologom, psihiatrom ter letni obiski ambulate za onkološko genetsko svetovanje.