

PROAKTÍV TESZT LELET PÉLDÁK

Hosszú QT-szindróma

Proaktív teszt eredmény elkészült, az alábbi eltérés került felfedezésre:

KCNQ1 génben c.XXX patogén variáns igazolódott, mely hosszú QT-szindróma I. típusára utal. Ez a betegség az EKG-n QT idő megnyúlást eredményezhet, mely veszélyes ritmuszavarhoz vezethet. Kardiológiai konzílium, követés és EKG vizsgálat javasolt. A ritmuszavart sport, különös tekintettel úszás aktiválhatja, ennek kerülése javasolt. Javasolt továbbá kizáradás kerülése, gyors lázcsillapítás, mivel ezek is kockázati tényezőket jelentenek. Gyógyszer felírás, szedés előtt ellenőrizendő, hogy az adott gyógyszernek nincs QT időt megnyújtó hatása. A leírtak betartása jelentősen csökkentheti a kockázatokat súlyos szövődmény vonatkozásában. További preventív intézkedésekről (gyógyszerszedés, ICD) a kardiológus dönt. A betegség 50% eséllyel öröklődik, szülők, testvérek, gyerekek tesztelése lehetséges.

Cardiomyopathia

Proaktív teszt LMNA c.XXX patogén variánst igazolt, mely dilatatív cardiomyopathia hátterében állhat. Ez a betegség a szívizom betegsége, szívmegegyobbodást okozhat. Ez a típusú mutáció jelentősen arrhythmogén, sportolás nem javasolt ilyen esetben, mivel ritmuszavarok aktiválódhatnak. Szív UH, kardiológiai vizsgálat és követés, esetleg ezek alapján szív MR javasolt. Kardiológiai konzultáció során, amennyiben szükséges megtörténhet a megfelelő gyógyszerek beállítása. A leggyakoribb tünetek a fulladás, fáradékonyság, vizenyő, ezek észlelése esetén azonnali orvosi vizsgálat szükséges. Rendszeres klinikai kontroll segíthet a szövődmények elkerülésében. A betegség öröklődése autoszómális domináns, 50% eséllyel adódhat tovább a következő generációnak. Szülők, testvérek, gyerekek genetikai vizsgálata javasolt, ez alapján lehet dönteni a további teendőkről. Inkomplett penetrancia lehetséges, tehát még hordozóság esetén sem feltétlenül van jelen a teljes klinikai kép.

BRCA1 mutáció

Proaktív teszt BRCA1 c.XXX patogén variánst igazolt, mely örökletes emlő- és petefészekrák kockázatot jelent. A ilyen genetikai hibát hordozók 60-70%-a esetében jelentkezik olyan betegség, mely ehhez a genetikai elváltozáshoz kapcsolódik. Elsősorban az emlő és petefészekrák rizikó emelkedett, de hasnyálmirigy- és melanoma esetén is megfigyelhető enyhébb kockázat növekedés.

Javaslatok:

Rendszeres mammográfia vagy emlő MR (legalább évente). Esetleg preventív mastectómia vagy preventív petefészek eltávolítás felmerülhet. Ennek pszichológiai, klinikai vonatkozásairól beszéltünk, további felvilágosítás sebészeti konzíliumon lehetséges. Rendszeres emlő önvizsgálat (havonta) és rendszeres klinikai emlővizsgálat (évente) Rendszeres hüvelyi UH, legalább évente. Onkológia konzílium javasolt lehet, ott a

gyógyszerekkel kapcsolatos vonatkozások átbeszélhetőek. Hasi panaszok esetén belgyógyászati, onkológiai jelentkezés szükséges, de éves vagy fél éves klinikai vizsgálat, illetve gondozó orvos megítélése szerint hasi UH vizsgálat javasolt lehet.

Bőrgyógyászati megjelenés javasolt a bőr felmérése, fotók készítése céljából. Rendszeres követés szükséges. Egészséges életmóddal, kerülendő ágensekkel kapcsolatos kérdéseket megbeszéltük. Javasolt karcinogének kerülése, egészséges, minél inkább természetes táplálkozás, szolárium és alkohol kerülése. Képpalkotó vizsgálatnál, amennyiben lehetséges nem ionizáló sugárzást használó eszköz használata javasolt. A betegség 50% eséllyel öröklődik, szülők, testvérek, 18 év feletti gyermekek vizsgálata lehetséges. A fentiek betartás jelentős kockázatcsökkenést jelenthet.

Malignus hyperthermia

Proaktív teszt RYR1 c.XXX patogén genetikai variáns igazolt, mely malignus hyperthermia betegsége utal. Ez sokáig rejtve maradhat, ha nem történik műtét. Ez a betegség műtéti altatás során okozhat súlyos szövődményeket (túlzott testhőmérséklet emelkedés) bizonyos gyógyszerhatásokra, tehát erre műtét előtt az aneszteziológus figyelmét mindenképpen fel kell hívni. Erre a betegsége figyelmeztető karszalag viselése is javasolt lehet akut esetekre. Így a szövődmények elkerülhetőek. Ritkább esetben izomfeszülést, túlzott izzadást, izom és fejfájást, bőrkiütéseket is okozhat a betegség. Ilyen esetben neurológiai és bőrgyógyászati vizsgálat lehet javasolt. Szerotonin antagonisták kerülése szintén javasolt, javasolt ezt gyógyszeresedés előtt figyelembe venni. A magas hőmérsékleten tartózkodás kerülendő, láz korán csillapítandó. A talált variáns 50% eséllyel öröklődik, a családtagok szűrése lehetséges. Ez javasolt a családdal átbeszélni.