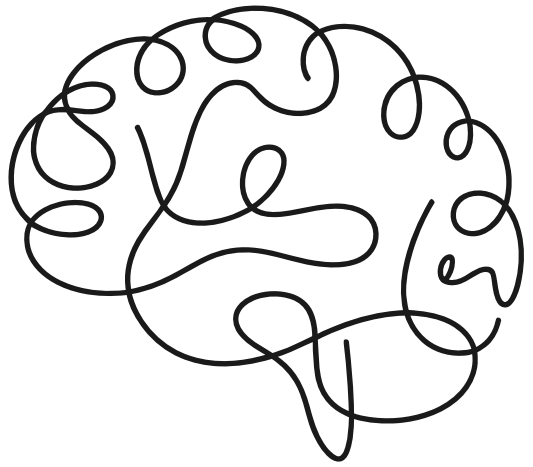




POCHOP, ABY SI SA ROZHODOL

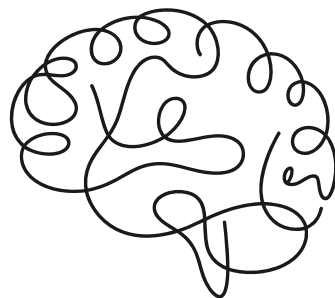
Genetické testovanie na
Huntingtonovu chorobu



Obsah posúdil Dr. Yury Seliverstov z Katedry neurológie Univerzity v Ulme; koordinátor skupiny ERN-RND pre choreu a Huntingtonovu chorobu.

Vytvorila EHA v spolupráci s národnými združeniami pre Huntingtonovu chorobu.

Tlačené vydanie 2026



Obsah

Čo je genetické testovanie a ako je štruktúrované?..... **4**

Mám podstúpiť test, ak nemám žiadne príznaky?..... **6**

Prečo je dôležité mať pred testovaním vedomosti o HCH?..... **7**

Aké sú dôsledky genetického testovania (výhody a nevýhody)?..... **9**

Čo vlastne genetické testy povedia?..... **10**

Čo znamená potvrdenie mutácie Huntingtonovej choroby pre moju budúcnosť?..... **11**

Plánovanie rodiny..... **12**

Čo sa stane po genetickom teste – kto vidí výsledky a čo ďalej?..... **13**

Čo je genetické testovanie a ako je štruktúrované?

Od roku **1993**, kedy vedci identifikovali gén zodpovedný za **Huntingtonovu chorobu**, je možné vykonať genetické testovanie s cieľom zistiť, či je daná osoba nositeľom mutovanej verzie génu, ktorá túto chorobu spôsobuje.

Genetické testovanie sa môže použiť na diagnostiku v prípade, že sa objavia symptómy, čím sa pomôže predísť nesprávnej diagnóze, keďže symptómy sa môžu líšiť a môžu byť spôsobené aj inými ochoreniami.

Lekár môže nariadiť krvný test na potvrdenie alebo vylúčenie HCH.

Proces genetického testovania na Huntingtonovu chorobu



Čo je genetické testovanie a ako je štruktúrované?

Keďže mutácia je dedičná a prítomná od narodenia, dospelí sa môžu rozhodnúť pre testovanie ešte predtým, ako sa objavia akékoľvek príznaky.

Približne 15–20 % ľudí v riziku (tých, ktorí majú 50 % šancu byť nositeľmi mutácie a majú známu rodinnú anamnézu HCH) sa rozhodne podstúpiť presymptomatický test.

Existujú usmernenia, ktoré zabezpečujú, aby sa test vykonal podporným spôsobom a aby bola osoba pripravená na výsledok.

Podstúpenie genetického testu by malo byť vždy osobným rozhodnutím a kľúčová je primeraná podpora a následná starostlivosť.

Presymptomatické testovanie sa zvyčajne vykonáva na špecializovaných genetických oddeleniach v nemocniciach no nie všetky nemocnice ho ponúkajú – niekedy je potrebné odporúčanie do odborného centra pre HCH.

Aj po začatí testovacieho procesu môžete kedykoľvek pozastaviť, **odložiť alebo sa rozhodnúť, že si výsledky nechcete nechať oznámiť.**

Mám podstúpiť test, ak nemám žiadne príznaky?

Testovanie, keď nemáte žiadne príznaky (presymptomatické alebo prediktívne testovanie), je osobnou voľbou.

Niektorí ľudia chcú jasnosť pre plánovanie života a prijímaní rozhodnutí, napríklad o tom, či budú mať deti, zatiaľ čo iní to radšej nechcú vedieť. **Rozhodnutie by malo byť vždy dobrovoľné a podporované.** Prístup k genetickému poradenstvu, podpore duševného zdravia a sieťam rovesníkov alebo združení je dôležitý **pred, počas a po testovaní.**

Nezabudnite, že prístup k týmto službám a spôsob poskytovania poradenstva sa môžu líšiť v závislosti od regiónu alebo krajiny. Neexistuje jediný „správny“ čas na testovanie – existuje len čas, ktorý sa vám zdá správny. Proces je možné v akejkolvek fáze pozastaviť alebo odložiť a **neexistuje žiadna povinnosť podstúpiť alebo dokončiť test.**

Mám podstúpiť prediktívny test?

Áno, potrebujem to vedieť

Nevedomosť je pre mňa väčšia záťaž, než fakt že zistím že mám ten gén. Potrebujem to vedieť a naplánovať si život čo najlepšie.



Nie, nepotrebujem to vedieť

Žiť v neistote je pre mňa ľahšie ako zistiť, že Mám gén na HCH

Áno, možno

Porozprávam sa s genetikom aby som lepšie pochopil celý proces, potom sa rozhodnem sa, či v tom budem pokračovať.



Teraz nie

Nie je to pre mňa ten správny čas. Možno to urobí neskôr.

Prečo je dôležité mať pred testovaním vedomosti o HCH ?

Predtým, ako sa rozhodnete podstúpiť genetický test, je dôležité pochopiť, čo je Huntingtonova choroba (HCH) a ako sa dedične prenáša. Zistíte si informácie o svojej rodinnej anamnéze, o tom, čo znamená mutácia génu HCH (opakujúce sa sekvencie CAG, ktoré určujú, či sa HCH prejaví), a ako sa môžu príznaky v priebehu času vyvíjať.

Test vám môže potvrdiť, či máte túto génovú zmenu, nedokáže však presne určiť, kedy sa príznaky objavia ani ako bude choroba postupovať.

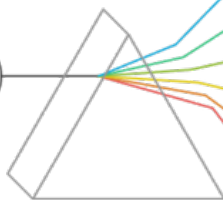
Pochopenie toho, čo vám test môže a nemôže povedať, vám pomôže prijať informované rozhodnutie.

Je veľmi dôležité porozprávať sa s lekárom, ktorý rozumie HCH. **Neuponáhľajte sa – nie je dôvod na zhon.** Ako náhle dostanete výsledky, sú konečné, takže sa uistíte, že ste pripravení. Majte tiež po boku podporujúcu a dôveryhodnú osobu, s ktorou si môžete porozprávať o vašom rozhodnutí. **Pamätajte, že v tom nie ste sami.**

Prečo je dôležité mať pred testovaním vedomosti o HCH ?

Čo by som mal/a zvážiť pred absolvovaním testu?

Znalosti o HCH pred
testom



Genetický vzorec
Huntingtonovej choroby



Vaša rodinná anamnéza na
HCH



Podrobnosti o mutácii HCH
(opakovania CAG)



Rozvoje symptómov.



Čo vám test môže a nemôže
povedať



Vplyv výsledku testu na
rôzne aspekty života (práca,
poistenie...)

Aké sú dôsledky genetického testovania (výhody a nevýhody)?

Testovanie môže priniesť jasnosť do plánovania a zmierniť neistotu; môže však tiež vyvolať silné emócie a zmeniť rodinnú dynamiku. **Podpora a poradenstvo** sú kľúčové pre zvládnutie okamžitých reakcií aj dlhodobých rozhodnutí.

Pre niektorých ľudí je vedenie výsledkov užitočné; pre iných je správne rozhodnutie nevedieť. Ľudia majú rôzne osobnosti, perspektívy a okolnosti, a **preto neexistuje správna alebo nesprávna voľba**.

Výhody a výzvy genetického testovania



Jasnosť pre
plánovanie



Silný Emocionálne
Dopad



Zmierňuje
neistotu



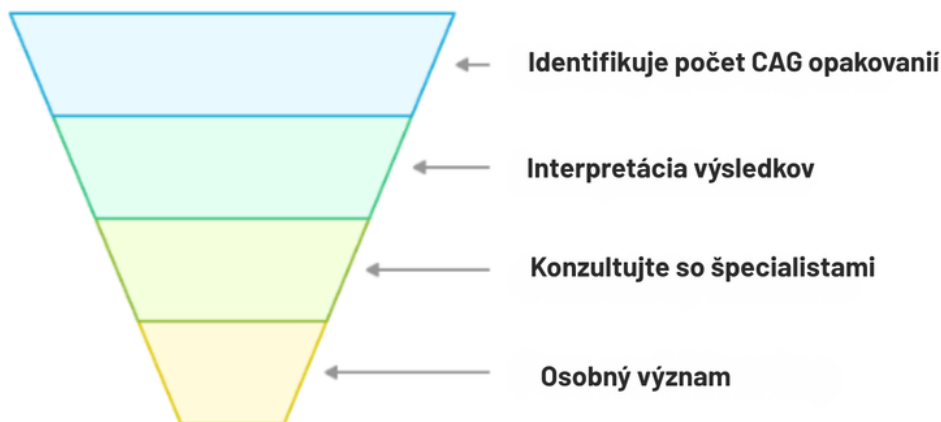
Zmeny v rodinnej
dynamike

Čo vlastne genetické testy ukazujú?

Test určí, či máte genetickú mutáciu, ktorá spôsobuje Huntingtonovu chorobu, alebo nie. Získate tiež informácie o tom, koľko CAG opakovaní sa vo vašej mutácii nachádza.

Počet opakovaní poskytuje náznak toho, kedy môžete očakávať, že sa objavia príznaky choroby. **Majte však na pamäti, že počet opakovaní CAG sám o sebe nehovorí všetko**, preto je dôležité prebrať ich so špecialistom (genetikom a psychológom), ktorý vám pomôže vysvetliť, čo výsledky znamenajú pre vás osobne.

Pochopenie výsledkov genetických testov



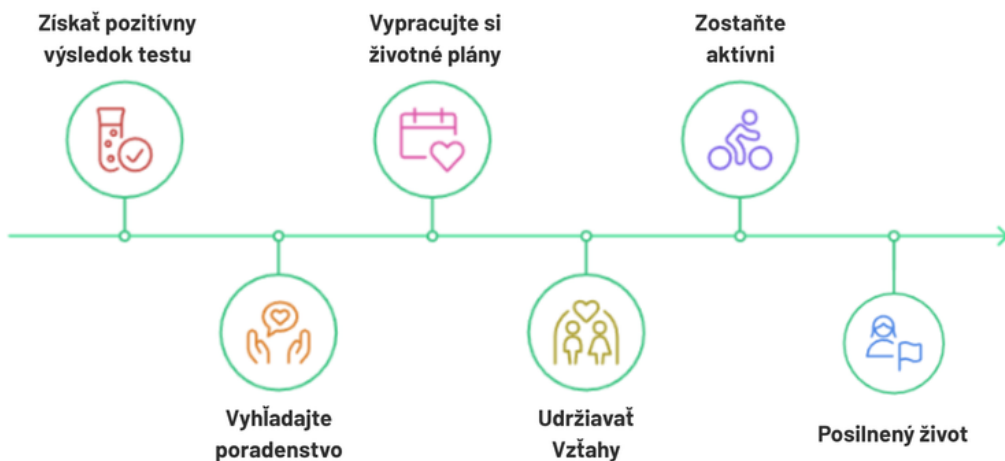
Informované rozhodnutie

Čo znamená potvrdenie mutácie Huntingtonovej choroby pre moju budúcnosť?

Pozitívny výsledok testu znamená, že ste nositeľom mutácie Huntingtonovej choroby a v určitom momente svojho života u vás HCH prepukne.

Nie je to doživotný trest: mnoho ľudí s pozitívnym výsledkom naďalej vedie plnohodnotný a zmysluplný život, pracuje, nadväzuje vzťahy, má a vychováva deti (s rizikom alebo bez neho) a zostáva aktívnych. **Ľudia si nájdu vlastné spôsoby, ako sa s HCH vyrovnáť a žiť s ňou.**

Život s pozitívnym Huntingtonovým testom



Plánovanie rodiny

Existujú rôzne spôsoby, ako mať deti, ak ste nositeľom mutácie Huntingtonovej choroby.

Deti počaté prirodzeným spôsobom majú **50 % šancu** zdediť mutovaný gén.

Existujú aj iné možnosti, ako znížiť alebo zabrániť prenosu mutácie, napríklad testovanie embryí počas oplodnenia in vitro (IVF) pred tehotenstvom, včasné prenatálne testovanie alebo použitie spermií alebo vajíčok od darcu bez mutácie.

Každá možnosť so sebou prináša emocionálne, praktické a etické úvahy. Odporúča sa konzultácia s genetikom a reprodukčným špecialistom spolu s psychologickou podporou, aby sa zistilo, ktorá cesta je pre danú situáciu najvhodnejšia.

Ako mať zdravé deti aj napriek genetickej mutácii?



Čo sa stane po genetickom teste – kto vidí výsledky a čo ďalej?

Výsledky vám budú doručené dôverne, zvyčajne pri osobnom stretnutí s genetikom a psychológom. Vysvetlia vám, čo znamená vaše číslo **CAG** a ako vás to môže ovplyvniť.

Najlepšie je mať vopred plán, komu chcete o výsledku povedať. Mnoho ľudí sa rozhodne priviesť svojho partnera alebo niekoho iného, komu dôverujú a kto je im blízky. Je to vaše rozhodnutie a lekári budú rešpektovať vašu dôvernosť. **Je však užitočné premyslieť si, aké informácie by mohli potrebovať členovia vašej rodiny**, aby mohli situáciu zvládnuť čo najefektívnejšie.

Kto dostane informácie o výsledku?

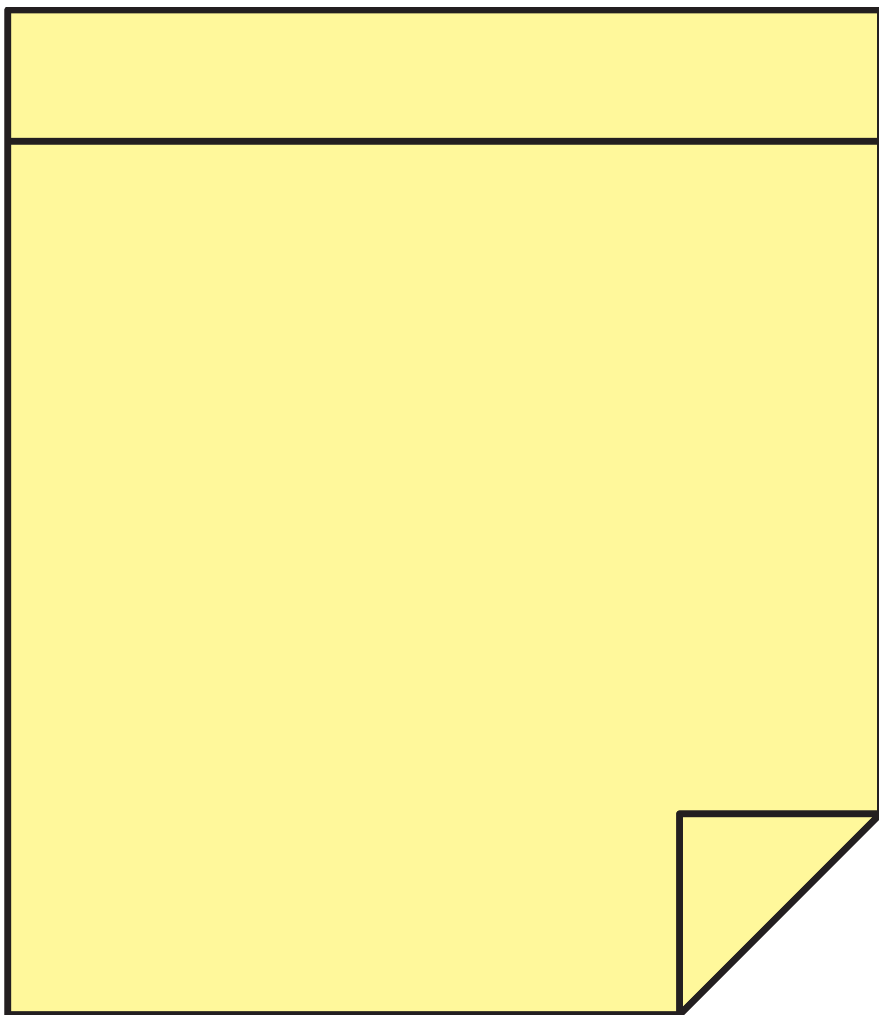


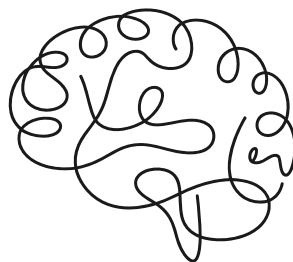
Čo sa stane po genetickom teste – kto vidí výsledky a čo ďalej?

Poradcovia vám môžu pomôcť zvážiť, či a ako zdieľať informácie s rodinou a aké praktické kroky podniknúť ďalej.

Malo by sa ponúknuť **následná podpora**, vrátane emocionálnej podpory, lekárskeho prehliadok, plánovania terapií alebo klinických štúdií a právneho alebo finančného poradenstva.

Poznámky





Genetické testovanie na
Huntingtonovu chorobu

POCHOP, ABY SI SA ROZHODOL

Naskenujte QR kód a
získajte ďalšie
informácie



huntington.sk