

GENETSKO TESTIRANJE · DJECA I ODRASLI

# Rijetke bolesti

Vodič za pacijente i porodice



Genetski test može pomoći da se otkrije uzrok neobjašnjenih simptoma ili potvrdi sumnja na nasljednu bolest. Analizira DNK, naš genetski materijal. Geni su upute prema kojima se tijelo razvija i radi. Genetska bolest je moguća i bez ranije oboljelih članova porodice.

## Kada razmotriti testiranje?

Dijete sporije usvaja govor ili motoričke vještine, ili ima više urođenih promjena.

Postoji sumnja na nasljednu bolest jednog ili više organa.

U porodici se ponavljaju isti ili slični zdravstveni problemi.

Uobičajene pretrage nisu razjasnile uzrok simptoma.

## Kako nalaz može pomoći?

**Dijagnoza:** pomoć u nalaženju uzroka bolesti.

**Liječenje:** kod nekih bolesti usmjerava izbor lijekova ili prehrane.

**Kontrola:** praćenje organa koji mogu biti zahvaćeni.

**Porodica:** procjena nasljeđivanja i potrebe za testiranjem srodnika.

**Planiranje porodice:** procjena rizika za buduću djecu.

## Odabrani geni ili šira analiza?

### Panel ili pojedinačni gen

Kada simptomi upućuju na određenu bolest, analiziraju se odabrani geni. Ako je u porodici već poznata genetska promjena, može se testirati baš ta promjena.

### Šira egzomska analiza

Koristi se kod simptoma više organa, nejasnog uzroka ili kada raniji testovi nisu dali odgovor. Egzom je dio DNK koji sadrži upute za većinu proteina.

**Odgovarajući test bira lekar prema vašim simptomima i nalazima.** Korist zavisi od bolesti i rezultata: kod nekih bolesti nalaz vodi ciljanom liječenju, a kod drugih prvenstveno pomaže planiranju kontrola i porodičnog savjetovanja.

PREGLED TESTOVA · KADA SE KORISTE

# Mozak, mišići, vid i sluh

Dodatno: srce, krv i odbrambeni sistem

## Neurodegenerativne bolesti

**Kada?** Kod postepenog pogoršanja pamćenja, pokreta ili ravnoteže, posebno uz porodičnu historiju.

**Korist:** Razjašnjenje nasljednog uzroka i usmjeravanje praćenja i porodičnog savjetovanja.

## Epilepsija i razvoj mozga

**Kada?** Kod epileptičnih napada, teškoća razvoja ili promjena građe mozga.

**Korist:** Kod pojedinih genetskih epilepsija nalaz može usmjeriti izbor lijekova i drugih oblika liječenja.

## Neuromuskularne bolesti

**Kada?** Kod slabosti mišića ili sumnje na nasljedno oštećenje nerava.

**Korist:** Preciznija dijagnoza, plan rehabilitacije i kontrola te, kod određenih bolesti, ciljanog liječenja.

## Bolesti oka

**Kada?** Kod sumnje na nasljedni gubitak vida ili promjene oka.

**Korist:** Potvrda dijagnoze, plan očnih kontrola i procjena mogućnosti liječenja kod odabranih bolesti.

## Gubitak sluha

**Kada?** Kod gubitka sluha, posebno rano nastalog ili porodičnog.

**Korist:** Razjašnjenje uzroka i prepoznavanje mogućih pridruženih problema vida ili drugih organa.

## Srce i porodično visok holesterol

**Kada?** Kod bolesti srčanog mišića, poremećaja ritma, urođenih mana ili nasljedno visokog holesterola.

**Korist:** Plan liječenja i preventivnih kontrola za pacijenta i srodnike.

## Nasljedne bolesti krvi

**Kada?** Kod sumnje na nasljednu anemiju, sklonost krvarenju ili poremećaj krvnih pločica, trombocita.

**Korist:** Preciznija dijagnoza, plan liječenja i procjena rizika krvarenja.

## Poremećaji odbrambenog sistema

**Kada?** Kod čestih teških infekcija, neobjašnjenih upala ili napada odbrambenog sistema na vlastito tijelo.

**Korist:** Razjašnjenje uzroka i pomoć pri planiranju liječenja.

PREGLED TESTOVA · KADA SE KORISTE

# Bubrezi, jetra i drugi organi

Vezivno tkivo, koža, kosti, metabolizam i plodnost

## Bolesti cilija (ciliopatije)

**Kada?** Kod nasljednih bolesti disajnih puteva ili bubrežnih promjena uz smetnje vida.

**Korist:** Otkrivanje poremećaja cilija, sitnih struktura na ćelijama, i planiranje kontrola zahvaćenih organa.

## Odabrane bolesti vezivnog tkiva

**Kada?** Kod neuobičajene pokretljivosti zglobova, rastezljive kože ili bolesti velikih krvnih žila.

**Korist:** Razlikovanje nasljednih sindroma i planiranje kontrola, posebno srca i krvnih žila.

## Bolesti kože

**Kada?** Kod nasljednih kožnih promjena, stvaranja plikova ili poremećaja pigmentacije, kose i zuba.

**Korist:** Potvrda uzroka i planiranje njege, liječenja i praćenja.

## Bolesti kostiju i rasta

**Kada?** Kod neuobičajenog rasta, čestih prijeloma ili urođenih promjena kostiju.

**Korist:** Preciznija dijagnoza, plan ortopedskog praćenja i liječenja te porodično savjetovanje.

## Bolesti bubrega

**Kada?** Kod cista, poremećaja minerala ili sumnje na nasljednu bolest bubrega.

**Korist:** Plan kontrola i liječenja, procjena porodičnog rizika i dopuna transplantacijske obrade.

## Bolesti jetre

**Kada?** Kod sumnje na nasljedni poremećaj rada jetre, žutice ili nakupljanja željeza.

**Korist:** Razjašnjenje uzroka, praćenje oštećenja jetre i prilagođavanje liječenja.

## Metaboličke i mitohondrijske bolesti

**Kada?** Kod sumnje na nasljedne poremećaje razgradnje tvari, stvaranja energije ili regulacije šećera.

**Korist:** Kod nekih bolesti nalaz usmjerava prehranu, lijekove i praćenje.

## Plodnost i hormonski poremećaji

**Kada?** Kod određenih oblika neplodnosti ili urođenih hormonskih poremećaja.

**Korist:** Razjašnjenje uzroka, planiranje daljnje obrade i savjetovanje o mogućnostima planiranja porodice.

ODABIR PREMA SIMPTOMIMA I PORODIČNIM PODACIMA

# Šira analiza i posebni testovi

|                             |                                                                                                                                                                                                                                                  |
|-----------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>ExomeFocus</b>           | Usmjerena procjena odabranih promjena u mnogim genima, prema vašim simptomima. Koristan kao početni pristup, uz mogućnost kasnijeg proširenja analize.                                                                                           |
| <b>Single ExomeXtra</b>     | Šira analiza jednog pacijenta. Korisna kod složenih ili nejasnih simptoma i kada ranije analize nisu dale odgovor.                                                                                                                               |
| <b>Trio ExomeXtra</b>       | Analiza pacijenta i oba biološka roditelja. Provjera nasljeđivanja i novonastalih promjena olakšava tumačenje nalaza i procjenu rizika za porodicu.                                                                                              |
| <b>Prenatalni ExomeXtra</b> | Kod odabranih anomalija ploda na ultrazvuku, nakon procjene ginekologa i genetičara. Analiza fetusa i roditelja može pomoći planiranju brige o djetetu i narednih trudnoća. Uzorak: fetalna DNK, najčešće iz plodove vode ili horionskih resica. |

## Posebne genske analize

Uključuju se prema simptomima i narudžbi; njihov obuhvat se potvrđuje unaprijed.

|                         |                                                                                                                                                                |
|-------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>FGF14 / RFC1</b>     | Kod određenih poremećaja ravnoteže i koordinacije, ataksija. Traže se proširena ponavljanja dijelova DNK, za koja je često potreban poseban test.              |
| <b>FMR1 ponavljanja</b> | Kod teškoća razvoja povezanih sa sindromom fragilnog X ili prerano oslabljenog rada jajnika. Nalaz razjašnjava uzrok i usmjerava porodično savjetovanje.       |
| <b>AZF delecije</b>     | Kod određenih oblika vrlo niskog broja ili odsustva spermatozoida. Traži nedostajuće dijelove Y hromosoma i pomaže u planiranju liječenja neplodnosti.         |
| <b>SMN1 / SMN2</b>      | Kod sumnje na spinalnu mišićnu atrofiju, nasljednu bolest koja slabi mišiće. Potvrda dijagnoze i procjena SMN2 mogu pomoći pravovremenom planiranju liječenja. |
| <b>PMP22</b>            | Kod sumnje na nasljedna oštećenja nerava. Provjera nedostajućih ili dodatnih kopija gena pomaže potvrdi dijagnoze i planiranju praćenja.                       |

# Od testiranja do jasnog nalaza

## Dubinska imunogenetika (DIG)

**Kada?** Kod složenih poremećaja odbrambenog sistema kada raniji panel ili egzomski test nije razjasnio uzrok.

**Korist:** Traži genetske promjene prisutne samo u dijelu ćelija, što se zove mozaicizam. Nalaz može pomoći pri izboru preciznijeg liječenja, uz procjenu imunologa.

## Kako pokrenuti testiranje?

|                      |                                                                                                                                      |
|----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. Kontakt           | Dostavite medicinske nalaze, opis simptoma, prethodne testove i podatke o sličnim bolestima u porodici.                              |
| 2. Odabir testa      | Ljekar i laboratorija dogovaraju analizu, saglasnost i eventualno testiranje roditelja. Prije naručivanja potvrđuju se cijena i rok. |
| 3. Uzorak            | Najčešće se uzima krv ili dostavlja DNK. Za prenatalne i neke posebne analize uzorak se planira individualno.                        |
| 4. Razgovor o nalazu | Pisani nalaz tumači se s ljekarom, uz plan liječenja, kontrola ili daljnjih testova.                                                 |

## Šta znači rezultat?

|                     |                                                                                                                                                           |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Pozitivan nalaz     | Pronađena je promjena koja može objasniti simptome. Ljekar procjenjuje da li potvrđuje dijagnozu, kakav je plan praćenja i šta nalaz znači za porodicu.   |
| Negativan nalaz     | Uzrok nije pronađen u analiziranim promjenama. Genetska bolest je i dalje moguća; po potrebi se razmatraju dodatni testovi ili kasnija ponovna analiza.   |
| Nejasan nalaz (VUS) | Značaj pronađene promjene još nije poznat. Sama po sebi ne potvrđuje bolest i nije osnova za promjenu terapije; nekad pomaže dodatno testiranje porodice. |

Medicinska podloga: CeGaT paneli · egzom · DIG · MedlinePlus Genetics · GeneReviews  
ILAE · EAA/EMQN · Pregledano 12.10.2026.