



PREZANTASYON TÉS JENETIK YO

Kijan yo Fonksyone epi Ki Moun ki ta
dwe al Fè Kalite Tès sa a



Kisa Tès Jenetik ye?

- Jèn yo se enstriksyon ki di kò nou kijan li dwe fonksyone. Nou gen plis pase 20,000 jèn epi chakgrenn ann yo gen yon fonksyon espesyal. Lè yon jèn p ap fonksyone byen, li kapab lakòz kò a devlope oswa fonksyone yon fason ki diferan ak jan li ta dwe a.
- Tès jenetik yo reprezante yon fason pou gade kòd jèn ki gen pou wè ak yon kondisyon medikal espesifik yon moun genyen pou wè si jèn sa yo ap fonksyon oswa p ap fonksyone byen. Yo kapab fè tès sa yo ak san, krache, oswa echantyon tisi nan bò machwè a.
- Si kòd jenetik la gen yon diferans ki fè jèn la pa travay byen, nou di ke li gen yon 'patogenik Variant' oswa yon 'mutation'.

Poukisa yo itilizetès jenetik yo?

- Si tès jenetik yo dekouvri yon bagay ki pa nòmal nan yon jèn selon kondisyon medikal yon moun, li kapab ede nan eksplike poukisayon moun devlope kondisyon yo genyen an.
- Rezulta jenetik sa a kapab ede nan konkli ki espesyalis yon moun dwe ale wè oswa li kapab ede sijere yo fè chanjman nan jesyon medikal oswa tès depistaj yo. Pa egzanp, si yo ta dekouvri yon moun ki gen andikap entèlektyèl (andikap pou li aprann) ta gen yon kondisyon medikal jenetik ki gen yon enpak negatif sou fonksyon entèlektyèl ak fonksyon kadyak li, li kapab pi bon pou se yon doktè ki espesyalize nan maladi kè (kadyològ) ki wè li.

Ki moun ki ta dwe fè tès jenetik?

Yo kapab rekòmande yon moun pou l fè tès jenetik poutèt antedesdan kondisyon medikal pèsonèl oswa fanmi li. Yon moun ka panse fè tès jenetik si li menm oswa yon manm nan fanmi an ta konn gen kriz, soufri otis, oswa gen yon andikap entèlektyèl pa egzanp. Epi tou, yon moun kapab panse fè tès jenetik si li menm oswa yon manm fanmi an ap chèche eksplikasyon pou pwoblèm medikal ki gen enpak negatif sou kè a, kapasite pou wè, kapasite pou tandem, ren yo, poumon yo, oswa sistèm andokrinyen an.

Kalite Rezulta yo:

Gen kat (4) kalite rezulta tès jenetik ki posib:

- **Pozitif:** Sa vle di yo dekouvri yon "varyan patojenik" oswa yon "mitasyon" nan yon jèn espesifik ki eksplike kondisyon medikal yon moun. Jèn nan p ap fonksyone nòormalman.
 - Lòt manm fanmi kapab gen anòmali sa a, oswa anòmali jenetik la kapab fenk parèt nan kò moun ki te fè tès jenetik la. Gen lòt tès toujou ki kapab nesesè pou manm fanmi yo, tankou paran yo, frè ak sè epi timoun yo.
 - Yo kapab mande pou moun nan ale wè espesyalis oswa pou yo chanje plan sante aktyèl yo.

- Kapab gen yon gwoup sipò moun yo dekouvri ki gen menm kondisyon jenetik yo kapab konekte ak li.
- **Negatif:** Sa vle di ak konpreyansyon aktyèl nou an nan jenetik ak tès la espesifik jenetik fè, pa gen okenn anòmal yo te jwenn. Genyen toujou yon posibilité ke sentòm yon moun ta ka jenetik. Pli lwen tès yo ka disponib nan lavn.
- **Ensèten:** Sa vle di yo te dekouvri yon varyasyon nan kòd jenetik la, men pa gen ase evidans pou detèmine si varyan an lakòz gen yon pwoblèm sante. Moun ki gen varyan ensèten yo ta dwe retounen pale ak pwofesonèl swen sante ki te preskri li tès sa a detanzantan pou l gen plis enfòmasyon.
- **Sipriz:** Tès jenetik ka detanzantan revele ke yon moun gen yon kondisyon yo pa t'reyalize. Epitou, ak tès fanmi an, tès jenetik ka detanzantan revele ke manm fanmi yo ki gen rapò nan yon fason inatandi.

Diskriminasyon Jenetik

Lwa sou Non Diskriminasyon nan Enfòmasyon Jenetik pou ane 2008 la (Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008, GINA) se yon lwa federal ki pwoteje moun kont diskriminasyon jenetik nan kad majorite asirans sante yo ak amjorite estati anplwa yo; pri kotizasyon asirans yo pa kapab ogmante epi enstitisyon ki anplwaye moun yo pa kapab chanje estati anplwa ou selon rezulta tès jenetik ou yo. GINA pa pwoteje moun ki gen asirans medikal atravè yon ti biznis yo, ni li pa fè sa pou pèsonèl militè yo, pasyan VA yo, anplwaye federal yo, oswa Sèvis Sante pou Endyen yo (Indians Health Services). Epi tou, GINA pa pwoteje moun kont pri k ap ogmante yo oswa refi kouvèti asirans vi yo, asirans pou andikap yo, ak asirans swen alontèm yo; aspè sa a plis gen pou wè ak moun ki pa twò grav yo oswa sa ki pa ko genyen sentòm nan moman y ap fè tès yo, men yo dekouvri nan tès y ap fè yo gen yon risk avanse pou yo soufri yon kondisyon tankou kansè oswa maladi kè. Ale sou sit entènèt sa a pou w kapab jwenn plis enfòmasyon sou GINA:<http://ginahelp.org/>.

Mwen ta renmen pale sou tès jenetik ak plis detay ak yon espesyalis jenetik - kisa mwen dwe fè apre sa a?

- Pale ak yon manm nan ekip k ap pran swen w la epi fè l konnen ou vle wè yon pwofesonèl sante ki espesyalize nan jenetik.
- W ap bezwen yo refere w bay yon manm nan Ekip Jenetik pou Timoun/Granmoun nan Sant Medikal Boston an(Boston Medical Center's Pediatrics/Adult Genetics Team). Si pwofesonèl swen sante w la gen kesyon sou kijan pou li refere w, li kapab rele nan 617-414-4841 oswa fakse yon referans nan 617-638-6756.
- Ou kapab lokalize pwofesonèl ki espesyalize nan jenetik ki nan zòn toupre w yo gras ak kòd postal ki nan lyen sa yo:
 - <https://findgeneticcounselor.nsgc.org>
 - <https://clinics.acmg.net/>