4

Ebakindlus

Saatus segab kaardid ja meie mängime.

Arthur Schopenhauer

Saatus pole kotkas, see hiilib nagu rott.

Elizabeth Bowen

Jason ei mäleta aega, mil kodus oleks kõik korras olnud. Võimalik, et siis, kui ta oli veel väike. Kuid millalgi algasid tema isal vägivallahood; ta võis raevu sattuda ilma mingi põhjuseta. Tegelikku vägivalda küll kunagi polnud, kuid tema vanemad kaklesid pidevalt, aastate kaupa. Lõpuks, kui Jason oli 12, pakkis tema ema asjad ning kolis koos Jasoni ja ta õega teise osariiki elama. Oma isa ei näinud Jason enam kunagi.

Tollele ajale aastaid hiljem tagasi vaadates mõtles Jason, et ehk ilmnesid isal juba siis esimesed märgid haigusest, mis viimaks ta hauda viisid.

Kui mina Jasonit kohtasin, oli ta oma varastes 30-ndates. Tema ja ta elukaaslane Lauren olid elanud koos kaks aastat. Nad pidasid plaani abielluda, lapsi saada, tulevik koos veeta. Kuid kõigepealt soovis Jason teada, kas tal üldse on tulevikku.

Jason näitas mulle kirja, mille ta oli saanud kaheksa aastat tagasi.

Kiri, mis oli adresseeritud kui „kõigile asjassepuutuvaile“, teatas, et Jasoni isal oli diagnoositud Huntingtoni tõbi, mis tähendas, et ka tema sugulastel oli tõenäosus sellesse haigestuda, ning kirja saaja võiks pöörduda kliinilise geneetiku poole informatsiooni saamiseks.

Huntingtoni tõbi* pole geneetiliste haiguste vaatepunktist haruldane – see tabab üht inimest 10 000-st. See on julm haigus, kolme iseloomuliku sümptomiga: häiritud liikumisvõime, psühhiaatrilised probleemid ning vaimse võimekuse langus. Huntingtoni tõve sümptomite tekke ja progresseerumise viise on erinevaid, kuid tüüpiliselt hakkavad esimesed märgid ilmnema 40-ndate eluaastate algul. Esialgu on need vaevumärgatavad, neid on lihtne ignoreerida kui normaalse vananemise ja keskikka jõudmise kõrvalnähtusid, mitte kui miskit kurjakuulutavat: kohmakus, apaatia, ärevus. Kõrvalseisjad võivad märgata tahtmatuid liigutusi – jäsemete ja näo tõmblemist. Võib tekkida depressioon, kaduda tasakaal ja võime sooritada keerukamaid füüsilisi toiminguid. Aja jooksul muutub allakäik üha tõsisemaks; lõpuks kaotavad haiged võime enda eest hoolitseda, kõndida, rääkida ja neelata. Kõik see võtab aastaid; enamik elab kümme või isegi kakskümmend aastat alates esimeste sümptomite tekkimisest. See on aeglane neuroloogiline hävitustöö.

19. sajandi esimesel poolel tehtud esimestest kirjeldustest alates on mõistetud selle haiguse perekondlikku iseloomu. Huntingtoni tõbi pärandub dominantsena: kui sul see on, siis on igal sinu lapsel 50% tõenäosus pärida vigane geen ning samuti haigestuda. Selle geeni viga on eriline: Huntingtoni tõbi kuulub trinukleotiidsete korduste haiguste hulka. Mäletad geneetilist koodi, mis koosneb kolmest DNA aluspaarist. Huntingtoni tõve puhul seisneb probleem DNA lõigu CAG CAG CAG CAG CAG kordumises … See kodeerib aminohapet glutamiini, seega ühes valgu alguse lähedases lõigus on sel juhul kirjas

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

* Nagu me 7. peatükis näeme, pole sugugi ebatavaline, et George Huntingtoni 1872. aastal avaldatud kirjeldus haigusest, mis on sellest ajast saadik tema nime kandnud, ei olnud esimene kirjeldus … ega ka teine, ega kolmaski. Tema publikatsioonist jõuti ette 1832, 1841 (ja 1842), 1846, 1860 ja 1863. Veel viis inimest oleks võinud nimetada selle haiguse enda järgi, kuid nad ei teinud seda. Kolm neist avaldasid oma kirjeldused veel enne, kui Huntington üldse sündis!

glutamiin – glutamiin – glutamiin – glutamiin – glutamiin … jne. Enamikul meist on 35 või vähem kordust – tavaliselt 15 kuni 20 – ning hirmu haigestuda Huntingtoni tõppe ei ole. Inimestel, kellel on 36 kuni 39 kordust, võib kujuneda Huntingtoni tõve vorm, mis mõnikord algab hiljem kui tavaliselt ning progresseerub aeglasemalt. Hea õnne korral ei pruugi seda kunagi juhtuda. Inimestel, kellel on 40 või rohkem kordust, kujuneb Huntingtoni tõbi, kui nad just millessegi varem ei sure.

Selles loos on üks konks. Kui korduslõik on 27 või rohkem kordust pikk, on mehhanismil, mis vastutab DNA kopeerimise eest munaraku või spermi valmistamisel, raske toime tulla. Võivad tekkida vead. Antud juhul on see väga spetsiifilist tüüpi viga: DNA kopeerimismehhanismil on risk libastuda – jäädes korduma nagu vigase heliplaadi salvestis. CAG CAG CAG *jäta vahele* CAG CAG, *kuhu ma jäingi*? CAG CAG CAG … See tähendab võimalust, et laps pärib suurema (või mõnikord ka väiksema) arvu korduseid, kui tema vanemal on.

Mingil põhjusel, mida me veel päriselt ei mõista, on vahe, kas suurenenud korduste arv kandub edasi mehelt või naiselt. Üldiselt on halvem pärida Huntingtoni tõve kordused isalt* kui emalt. Lühenemise tõenäosus on väiksem, ning pikenemise tõenäosus märksa suurem. Kuna suurem korduste arv viib sümptomite varasema avaldumiseni, on üks tagajärgedest see, et põlvkondade jooksul muutub Huntingtoni tõbi üha rängemaks – koos varasema avaldumise ja aina kiirema progresseerumisega. Seda juhtub mitmete haiguste korral; seda fenomeni nimetatakse „antitsipatsiooniks“, hoolimata faktist, et Huntingtoni tõve varasem algus on vaevalt midagi, mida keegi ootaks. Kuna see fenomen on kummaline ja ootamatu, ning samuti kuna sugupuus on näiliselt vastav muster kerge tekkima, kulus mõnda aega, enne kui selles halvenemises selgust saadi. Seda seetõttu, et esimene inimene perekonnas, kes saab selle raske päriliku haiguse diagnoosi, on tihtipeale tõsiste nähtudega laps; selle lapse haigestunud vanem on

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

* Seda võiks pidada näiteks sellest, et munaraku moodustmise protsess on olulisem kui spermi valmistamise protsess, kui ilmselt pole see nii lihtne. Mõnede teiste trinukleotiidsete kordustega haiguste puhul, nagu näiteks fragiilse X-i sündroom ja müotooniline düstroofia, on lugu vastupidi – enamasti toimub laienemine siis, kui kordused kanduvad üle naiselt.

tõenäoliselt palju kergemate sümptomitega. See näib nagu ootus, ning kuigi see seda pole, tuleks uurida päris mitut perekonda enne selle võimaluse välistamist.

Sa ilmselt juba mõistad, kuidas asja edasi kulgevad. Kui Huntingtoni tõve antitsipatsioon tähendab varasemat algust läbi sugupõlvede, viib see lõpuks punkti, kus see algab väga vara – ja nii võib see tõepoolest juhtuda. „Lapseea“ Huntingtoni tõbi algab enne 20. eluaastat* ja mõnikord võivad lastel avalduda sümptomid isegi juba viieaastaselt. Nii väikese lapse Huntingtoni tõve diagnoos on topeltlöök: peaaegu kindlalt on selle lapse isal väiksem korduste arv, kuid samas see tähendab, et ka temal areneb aja jooksul see haigus.

Veel üks asi, enne kui asetad ennast Jasoni asemele. Seniajani puudub Huntingtoni tõvel ravi. Sümptomeid on küll võimalik leevendada, kuid kui haigusnähud on juba ilmnenud, on see haigus halastamatu, aeglaselt liikuv moolok, millel on ainult üks siht.

Niisiis … ütleme et on 50% tõenäosust, et see on sinu saatus. Me võime võtta proovi ja anda sulle vastuse. Kas sa arvad, et sa teeksid testi?

Selgub, et enamiku inimeste jaoks on vastus kindel EI. Ligikaudu üheksa inimest kümnest, kes teavad, et nad on riskirühmas, eelistavad mitte teada saada. Põhjuseid on erinevaid. Mõned kalkuleerivad, et kuna neil pole ei selle teadmise ega lõpptulemusega võimalik midagi peale hakata, ei ole sellest infost neile mingit kasu. Mõned eelistavad määramatust ning lootust pikale ja tervele elule, selle asemel et karmi saatust ette teada. Seda teadmist ei saa enam tühistada.

See tähendab, et inimesed, kes tulevad geneetiku vastuvõtule, kuuluvad juba mõnes mõttes valitud gruppi. Seda lugedes võid arvata, et tead, mida sina ise teeksid ning et sinagi kuuluksid sellesse erilisse rühma, kuid on täitsa võimalik, et sa eksid. Kui inimese käest küsitakse, kas ta põhimõtteliselt laseks ennast testida, siis ligikaudu 80 protsenti ütleb jah – see on üsna vastupidine võrreldes sellega, mis tegelikult juhtub. Sellel lõhel nende inimeste vahel, kes ütlevad, et nad teeksid testi ja nende vahel, kes seda vajaduse puhul ka tegelikult teevad, on

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

* Noorukiea Huntingtoni tõvega inimestel on vähemalt 50 kordust; noorimatel selle haigusega lastel võib olla rohkem kui 60.

oma nimi. Seda nimetatakse käitumiskavatsuse ja tegeliku käitumise vaheliseks erinevuseks, ning see kehtib ühtaegu nii sügavalt isiklike ja elumuutvate otsuste kui ka Huntingtoni tõve testimise kohta. Kui sa oled kunagi registreerinud end spordiklubi liikmeks ning hiljem avastanud, et tegelikult sa spordisaalis ei käi – see ongi selline erinevus.

Märkigem siiski, et need inimesed, kes otsustavad proovi andmise kasuks, on üldiselt oma otsuses väga kindlad. Mõnikord, nagu Jasoni puhul, ootavad inimesed aastaid, enne kui otsustavad testima tulla. Kuid kui juba on jõutud minu kabinetti, on väga tõenäoline, et astutakse ka järgmine samm – võin ühe käe sõrmedel üles lugeda need korrad, kus selles staadiumis on otsust muudetud. Kui see juhtub, toimub see päris viimasel minutil. Meie osakonna arhiivis on üks suletud ümbrik, milles on Huntigtoni tõve analüüsi tulemus mehelt, kes lasi ennast testida, kuid kui talle teatati, et tulemus on valmis, mõtles ta ümber ega tahtnud seda kätte saada. See ümbrik on avamata kujul oodanud enam kui 15 aastat. Tõenäoliselt praeguseks ajaks see mees juba teab vastust – olgu tal siis sümptomid või mitte.

Aeg-ajalt kohtan inimesi, kes on tulnud testima, kuid tegelikult vastust teada saada ei soovi. Enamasti on nad Jasoniga samalaadses olukorras: nad planeerivad peret, kuid ei tahaks seda haigust oma lastele anda edasi. Siin tuleb mängu ebaharilik võimalus: *välistamistest*.

See geen, millest me räägime – *HTT* –, asub kromosoomis 4. Huntingtoni tõve välistamistesti mõte on teha kindlaks, kas embrüo on pärinud 4. kromosoomi koopia emalt või isalt. Tuleta meelde, et Jasonil on kaks kromosoom 4 koopiat, ühe on ta pärinud isalt ja teise emalt, ning Jasoni isal oli Huntingtoni tõbi, kuid emal polnud. Jason annab igale oma lapsele edasi kas oma isa 4. kromosoomi või oma ema oma.* Kui embrüol on vanaema 4. kromosoom, siis on kõik selge. Labor ei hakka pingutama, et teha kindlaks, kummas Jasoni isa kahest kromosoom 4 koopiast on vigane geen, kuna see teadmine

* Tegelikult on see protsess pisut keerulisem tänu *rekombineerumisele* ehk uute kromosoomide moodustumisele, mis sisaldavad lõike inimese igast kahest kromosoomikoopiast. Seega tegelikult me otsime embrüol vanaema 4. kromosoomi lõike, mis sisaldavad *HTT* geeni, mitte tervikut.

pole enam oluline. Sel moel saame ilma Jasoni enda seisundi uurimiseta teha kindlaks, et lapsel ei saa olema Huntingtoni tõbe.

Jason ja Lauren kaalusid seda võimalust, kuid Jason oli juba otsustanud, et ta tahab kindlalt teada, mis võib juhtuda, enne kui ta hakkab tulevikuks plaane tegema. Kui mina teda kohtasin, oli see tema teine visiit – ta oli juba kohtunud minu kolleegi, geeninõustaja Lisa Bristow'ga. Nad olid kõnelenud testimise poolt- ja vastuargumentidest, võimalikest kindlustusprobleemidest* ning sellest, kuidas Jason peaks ühe või teise testitulemuse puhul käituma. Lisa oli tundliku loomuga: kas Jasoni jaoks oleks halb testitulemus väga ränk hoop? Kas ta vajaks analüüsitulemuse teadasaamise ajaks psühholoogilist tuge? Olime Jasoniga leppinud kokku kohtumise neuroloogiga, kuid tema ei olnud leidnud mitte ühtegi märki Huntingtoni tõvest; mis tähendas, et kui testitulemus on positiivne, ei näita see, et Jasonil on Huntingtoni tõbi, vaid et tema saatuseks on haigestuda sellesse hiljem. Me pakkusime ka kohtumist psühholoogiga, kuid sellest oli Jason keeldunud.

Teisel kohtumisel arutasime samad asjad veelkord üle, kaalusime läbi meditsiinilised küljed ja leppisime kokku testimisaja. Tegelikult kahe testi aja: ennustavaid teste teeme vigade vältimiseks alati kaks, kuna laborivea kõige tavalisemaks põhjuseks on vale proovi uurimine. Kuigi vereproovide äravahetamist juhtub harva, siis kahe proovi eraldi uurimiseks saatmine teeb nende segiajamise peaaegu võimatuks.

Kuus nädalat hiljem kohtusin paariga uuesti. Sel hommikul kliinikusse kõndides oli mul käes Jasoni tulemust sisaldav kinnine ümbrik; avasin selle vahetult enne kohtumist, kui teadsin, et Jason on haiglasse jõudnud ning ootas meie kokkusaamist.

Tegelikult ma vedamisse ei usu. Kuid Jason oli tulnud minuga kohtuma kahekümne aasta pikkuse perioodi jooksul, mil mitte keegi,

* Nagu arvata võid, ei ole kindlustusfirmad Huntingtoni tõvest just eriti vaimustuses. Praegu kehtib Austraalia kindlustusfirmades moratoorium, et geenitesti tulemuste alusel ei diskrimineerita kedagi, juhul kui elukindlustuspoliisi väärtus jääb alla 500 000 dollari. See moratoorium kehtib ka mõnede teiste kindlustusliikide puhul, ent see on siiski vabatahtlikult võetud kohustus, ja ei ole teada, kas see jääb kestma.

keda ma olin Huntingtoni tõve testile saatnud, polnud saanud halbu uudiseid – ja ta ei rikkunud seda seaduspära.

Lisale ja mulle – kuid loomulikult mitte Jasoni ja Laureni jaoks – oli see üsna tavapärane, lihtne stsenaarium. Kuid võimalus viia läbi „ennetav“ testimine võib ootamatult tekitada olukorra, mis ei pruugi olla sugugi nii lihtne. Kujuta ette identseid kaksikuid, kellel on 50% tõenäosus saada Huntingtoni tõbi. Üks neist soovib testi teha, teine mitte. Kuid ühte testides oled testinud ka teist. Loomulikult ei annaks me ühe kaksiku analüüsi tulemust teada teisele …, kuid kui suur on tõenäosus, et ta saab teada juhuslikult, või kui vaadata teiselt poolt, kui tõenäoline on, et seda hoitakse tema eest saladuses?

Kui talle ei öelda, siis mis tunne on elada teadmisega, et tema kaksikõde teab tõde nende mõlema kohta? Kujuta ette, et sina oled see, kes ei tea, ning sa vestled oma kaksikõega teades, et tema teab teie jagatud saatust – ning ta võiks sulle hetkega, kasvõi noogutuse või pearaputusega vastuse anda?

Ma ei ole ise kunagi sellise olukorraga kokku puutunud, kuid kunagi kohtusin noore mehega, kelle emapoolne vanaisa oli hiljuti surnud Huntingtoni tõppe. Tema ema polnud soovinud ennast testida lasta, aga poeg lasi. Saadud head uudised ei öelnud midagi tema ema kohta* – kuid kui poeg oli pärinud vigase geeni, siis pidi selle pärima ka ema. Sellisel juhul otsustas ka ema end testida, ning selgus, et tal on 25% võimalus (50%, et tema ema oli pärinud vigase geeni ning 50%, et tema ise oli andnud selle pojale edasi), jättes ema endiselt teadmatusse.

Kas ka lapsi testitakse? Täiesti loomulik on tunda muret, kas lapsel võib tulevikus kujuneda Huntingtoni tõbi, ning soov seda teada saada – lootusega häid uudiseid kuulda. Üsna pea pärast ennetava testimise võimalikuks saamist tegid geneetikud otsuse, et sellisele palvele öeldakse ei. Selleks on mitmeid põhjuseid: mure geneetilise diskrimi-

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

* Peaaegu mitte midagi. Matemaatika haru, mida nimetatakse Bayesi tõenäosuseks, on üks geneetikute lemmikuid. See võimaldab mingi sündmuse toimumise tõenäosuse hindamiseks kombineerida mitut tüüpi informatsiooni. Ilma liiga sügavale detailidesse kaevumata, langetas antud juhul järeldus, et mees ei olnud Huntingtoni tõbe pärinud, tõenäosuse, et tema ema oli selle pärinud, 50-lt protsendilt 30-le protsendile.

neerimise ja stigmatiseerimise pärast; mure, et last võidaks kohelda mingil teda kahjustaval moel. Minu enda jaoks on kõige olulisem argument, et lapse testimine võtab talt võimaluse olla mitte testitud. Teades, et enamik täiskasvanuid, kui neile valikuvõimalus anda, ennast testida ei lase, siis kas on aus lapselt see võimalus ära võtta?

Kõik see tugineb tõsiasjale, et praegu Huntingtoni tõvel ravi puudub, kuigi hulk uuringuid on selles suunas käimas. Kui me teaksime, et eksisteerib ravim, mis haiguse ära hoiab ning selle toimimiseks peaks ravimi võtmist juba lapsena alustama, muutuksid reeglid otsekohe. On haigusi, mille väljavaated ja sellest tulenevalt ka reeglid on teistsugused. Võtke näiteks perekondlik adenomatoosne polüpoos. See on haigus, mille käigus hakkavad käärsooles moodustuma sajad kuni tuhanded kasved, mida nimetatakse polüüpideks. Tähelepanuta jätmise korral on käärsoolevähk paratamatu; kui polüübid on tekkinud, tuleb käärsool operatsiooniga eemaldada. Olukorra jälgimiseks on vaja alustada kolonoskoopiliste uuringutega 10. kuni 12. eluaasta paiku. Polüübid kipuvad kasvamist alustama teismeeas, kuid need võivad ilmuda ka palju varem.

Tänu sellele ei põhjusta sellise lapse geneetiline testimine, kellel on risk haigestuda perekondlikku adenomatoossesse polüpoosi, vastuväiteid, kuigi ka sellesse ei suhtuta kergelt. Huntingtoni tõve ja perekondliku adenomatoosse polüpoosi vahel on olulised erinevused. Vanus, mil inimene haigestub, on viimase puhul märksa varasem – lapse testimine ei toimu kümneid aastaid enne sümptomite avaldumist. Ning sul on võimalik midagi ette võtta, kasutada sõeluuringuid ja operatsiooni … kuigi see, mida saab teha, on üsna koormav,* lisades veel ühe põhjuse testimise pooldamisele, mis võimaldaks pooli riskirühma kuuluvaid lapsi sellest kannatusest säästa.

Nende kahe äärmuse vahele jääb rühm haigusi, mis mõjutavad südant. Kardiomüopaatia on südamelihase haigus. Südamelihas võib pakseneda,** mistõttu saab verevool läbi südame takistatud; või

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

* Omaenda kogemuse põhjal võin öelda, et tänu anesteesia imeteole ei ole kolonoskoopia ise sugugi hull – kuid ettevalmistused selleks (soolestiku puhastamine) ei ole sugugi lõbusad.

** Hüpertroofiline kardiomüopaatia.

muutuda nõrgaks ja lõdvaks.* Mõlemad vormid võivad viia südame elektriliste impulsside probleemideni, ning võivad lõppeda surmaga. Teine haigus, nagu pika QT sündroom, mõjutab elektriimpulssi ilma südamelihast muutmata.

Need on peamiselt dominantsed seisundid, nagu ka Huntingtoni tõbi ja perekondlik adenomatoosne polüpoos, ning varieeruvad väga palju nii perekondade vahel kui ka nende haigustega perekondade sees. Kunagi kohtusin 14-aastase poisiga, kes teel kooli astus läbi kiirtoidukohast. Juhuslikult sattus järjekorras tema taga seisma meditsiiniõde. Poisil vedas, sest kui tema süda ootamatult seiskus, asus õde teda kuni kiirabi saabumiseni elustama. On tähelepanuväärne, et poisil ei olnud mingeid haigustunnuseid, kuid selgus, et tal oli üsna tõsine kardiomüopaatia, mis põhjustas südame seiskumise. Me suutsime tuvastada tema haiguse geneetilise põhjuse ning jälgida seda läbi kogu perekonna. Selgus, et perekonnas oli mitmeid inimesi, kellel olid suhteliselt kerged südameprobleemid – nende seas poisi emal. Ka ema isal, kes oli üle 70 aasta vana, oli terve elu olnud samasugune geenimuutus kui lapselapsel, kuid ta oli siiski püsinud tervena.

Vähemalt täiskasvanu jaoks on sellise haiguse testimise kasuks otsustamine palju lihtsam kui otsus testida Huntingtoni tõbe. Loomulikult on tulemuste ootamine raske, ning teadmine, et sul on ränga südamehaiguse risk, võib ahastama panna. Kuid eksisteerib ravi, mis vähendab tõenäosust, et sa sellesse sured, ning lisaks on õhkõrn võimalus, et sa ei haigestugi. Ikkagi, kas me peaksime laskma selliste perekondade lapsi testida, et näha, kas nad on kõrge riskiga geenivariandi pärinud? Mida see tulemus annaks? See ei ole „ennustav“, kui on võimalik, et elad terve elu haigestumata. Teiselt poolt, need haigused ei alga sugugi alati täiskasvanueas, mõnikord võivad haigestuda ka väikesed lapsed. On olemas ravivõimalus, mis vähendab riske…, kuid võib teha ka mittegeneetilisi uuringuid, näiteks südame ultraheliuuringuid, mis ei ole invasiivsed ega rasked taluda, ning tegeleda probleemiga siis, kui see käes on.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

* Laienenud kardiomüopaatia. On olemas veel mitut tüüpi kardiomüopaatiat, kuid need on palju vähem levinud kui need kaks.

Ei ole sugugi selge, kuidas tuleks sellisel puhul käituda,* ning erinevad geneetikud on tulnud erinevatele järeldustele. Minu enda arvamus on aja jooksul muutunud; praegusel ajal selgitan ma probleemi vanematele, kes soovivad lasta oma last testida, ma püüan olla veendunud, et nad mõistavad võimalikke tagajärgi, ning juhul kui nad ikkagi jätkata soovivad, teen ma testi. Kui laps on piisavalt vana, peab tal olema õigus otsustada. Teismelised ütlevad tihti ei.

Võimalikud tagajärjed on südamehaiguste puhul teistsugused kui ajuhaiguste või vähi korral. Häbimärgistamise ohtu tõenäoliselt ei ole, kuid on mõned teised mured. Kas sa unistad tulevikus piloodiks saamisest? Kui kaastundlik peaks olema lennufirma arst teades, et geenitesti tulemuse kohaselt võib sinu süda ootamatult seiskuda? Hoolimata sellest, et sama hästi võiksid sa elada pika ja terve elu ilma ainsagi haigusnähuta – lennundusele ei meeldi riskid mitte sugugi, ning poleks kuigi üllatav, kui seda tüüpi informatsioon võib hakata karjäärivalikuid kitsendama.

Huntingtoni tõve, perekondliku adenomatoosse polüpoosi ja pärilike südamehaiguste puhul kaheldakse, kas lasta test teha. Kuid mõnikord tuleneb ebakindlus saadud tulemusest, mitte ei eelne testile.

Lee-Ann ja Derek oli proovinud väga pikka aega last saada. Ükski test, millega nad olid püüdnud viljatuse põhjust leida, polnud vastust andnud, lisaks faktile, mis oli ilmne juba algusest peale: aeg ei olnud nende poolel. Kui nad esimest korda rasestumisraskuste tõttu arsti poole pöördusid, oli Lee-Ann 37 ja Derek 40; sel ajal kui mina nendega kohtusin, oli naine 41, ning viimaks, pärast aastaid ebaõnnestunud kunstliku viljastumise katseid, loomulikul teel rasestunud.

* See ei ole selge geneetikutele. Kardioloogidel on selles asjas üldjuhul väga selge arvamus: nad soovivad, et geneetikud lihtsalt jätkaksid oma tööd, ning et nemad ei peaks uurima inimesi, kes seda ei vaja.