

Tyto informace byly vytvořeny za přispění pacientů a rodin z celé Evropy, kteří mají s genetickým onemocněním osobní zkušenosti. Jsme jim nesmírně vděční za jejich přispění k této práci a úsilí projektu Eurogentest.

Tato práce byla podpořena projektem Eurogentest v rámci Evropského 6. RP; číslo kontraktu NoE-512148

Překlad: Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole

Březen 2008

Ilustrace: Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Genetic Alliance UK
 Supporting. Campaigning. Uniting.

Často kladené otázky o genetickém testování



Informace pro pacienty a rodiny

Často kladené otázky o genetickém vyšetření

Chystáte se na pohovor s lékařem ohledně genetického vyšetření. Co potřebujete předem vědět? Předkládáme vám sadu otázek, které vám pomohou nalézt odpovědi. Byly vytvořeny s přispěním pacientů a rodin, které prošly podobnou zkušeností jako vy. Přestože tyto otázky jsou obecné povahy, je důležité si uvědomit, že každá situace je jedinečná a ne všechny otázky budou využitelné pro vaši osobní situaci. Otázky, které nenajdete v tomto letáčku si napište a přineste je s sebou na genetickou konzultaci, abyste je mohl(-a) projednat s klinickým genetikem.

Pamatujte, že genetické vyšetření není povinné a můžete se rozhodnout, zda ho chcete podstoupit či nikoliv. Genetickému vyšetření byste se měli podrobit pouze tehdy, pokud jste si jisti, že je to správné rozhodnutí pro vás a pro celou vaši rodinu.

A. Základní dotazy k genetickým onemocněním

Proč jsem byl já a/nebo moje dítě odeslán ke klinickému genetikovi?

Proč se u mne a/nebo mého dítěte vyskytlo toto onemocnění?

Můžete mi vysvětlit podstatu onemocnění, pro které jsme já nebo moje dítě testováni?

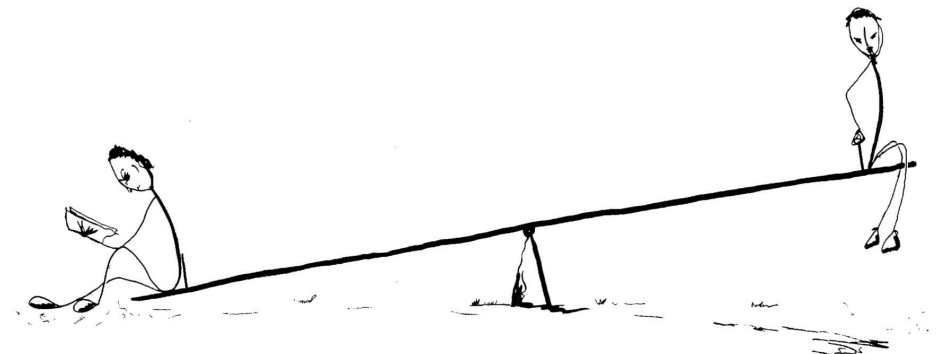
Jak časté je dané onemocnění?

Jaký je život s tímto postižením?

Existuje léčba tohoto onemocnění, a pokud ano, je úspěšná?

Bude léčba drahá a budu si ji muset částečně či plně hradit?

Je každý nemocný s genetickým onemocněním postižen stejně?



Databáze pracovišť poskytujících molekulárně genetická vyšetření velmi častých genetických onemocnění v České republice (CZDDNAL)

www.uhkt.cz/nrl/db

EuroGentest - Volně přístupné webové stránky s informacemi o genetickém vyšetření (v angličtině).

www.eurogentest.org

Orphanet - Volně přístupné webové stránky s informacemi o vzácných chorobách, klinických testech, léčích a spojení na svépomocné skupiny v celé Evropě (v hlavních evropských jazycích).

www.orpha.net

... nebo kontaktujte své regionální genetické pracoviště:

www.slg.cz/app/index/25/seznam

Jak se toto onemocnění přenáší z jedné generace na druhou?

Jaké je riziko postižení pro mé další děti?

Kde mohu najít více informací o tomto onemocnění?

B. Základní dotazy ke genetickému vyšetření

Co se stane, pokud já nebo moje dítě podstoupíme genetické vyšetření?

Potřebují ostatní členové mé rodiny být také vyšetřeni?

Co mi řeknou výsledky vyšetření?

Jsou zde nějaká rizika?

Bolí to?

Jak přesné jsou výsledky vyšetření?

Dostanu definitivní výsledky vyšetření?

Za jak dlouho budou k dispozici výsledky vyšetření?

Jak a kde obdržím výsledky vyšetření?

Bude se muset genetické vyšetření hradit nebo je pokryto zdravotním pojištěním?

Musíme já nebo moje dítě podstoupovat genetické vyšetření nebo existují i jiné možnosti, jak se dozvědět informace, které chci znát?

Kdo všechno bude znát výsledky mého vyšetření?



C. Základní dotazy týkající se mé rodiny a ostatní informace, o kterých je vhodné uvažovat

Dotkne se výsledek genetického vyšetření ostatních členů mé rodiny?

Pokud ano, měl(-a) bych podstoupení vyšetření s nimi předem prodiskutovat?

Jak se může výsledek vyšetření dotknout mne a mé rodiny po emocionální stránce?

Komu bych měl(-a) říci o výsledcích vyšetření (členům rodiny, mým spolupracovníkům, učitelům)?

Dotkne se výsledek vyšetření podmínek mého zdravotního pojištění?

Mohl(-a) bych dostat písemné informace, které se týkají toho, o čem jsme diskutovali, pokud to není součástí standardního postupu?

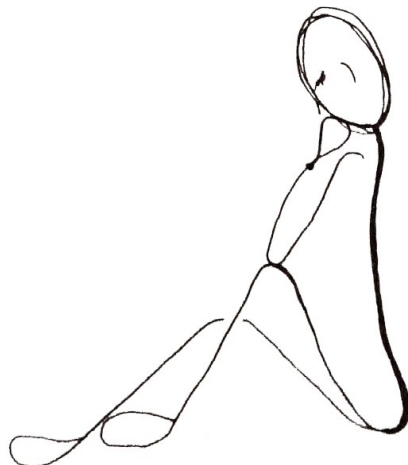
Kdo vysvětlí výsledky mému dítěti a/nebo příbuzným?

Můžete mi dát nějaké písemné informace, které pomohou vysvětlit tuto situaci mému dítěti a/nebo příbuzným?

Existují (podpůrné) svépomocné organizace pacientů, které mohu kontaktovat?

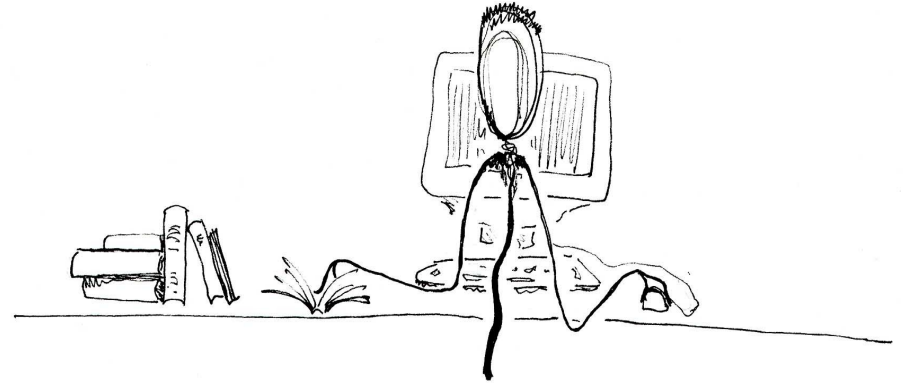
Jaké další lékařské specialisty bych měl(-a) kontaktovat?

Pokud si vzpomenu na něco



dalšího, na co bych se chtěl(-a) zeptat, mohu vás znovu kontaktovat?

Pokud ano, tak jak?



Více informací o dané problematice:

Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2.LF a FN v Motole

V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

tel: +420 224433501; Fax: +420 224433520

Email: klinicka.genetika@fnmotol.cz

<http://ublg.lf2.cuni.cz>

Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti

J. E. Purkyně;

www.slg.cz

Genetika - váš zdroj informací o genetice.

www.genetika.wz.cz/genealogie.htm