

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

Vytvořeno podle informačních letáků vypracovaných nemocnicemi Guy's a St. Thomas' Hospital, Londýn a IDEAS - Genetic Knowledge Park.

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

Několik informací o genetické konzultaci



Informace pro pacienty a rodiny

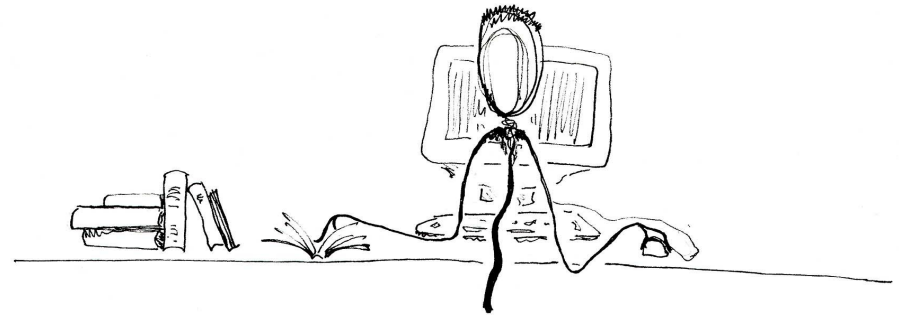
Základní přehled informací o genetickém poradenství

Tyto informace jsou připraveny pro zájemce/zájemkyně a jejich rodiny, kteří/které se rozhodli/-y navštívit oddělení klinické genetiky a chtějí se seznámit s účelem a cíli genetického poradenství.

Proč jste byli doporučeni do genetické poradny?

Některé z hlavních důvodů zahrnují:

- Přítomnost genetického onemocnění ve vaší rodině a/ nebo v rodině vašeho partnera
- Vy a/nebo váš partner máte dítě s poruchami učení, opožděným vývojem či jinými zdravotními problémy a váš lékař se domnívá, že by se mohlo jednat o genetické onemocnění
- Vy nebo váš partner máte genetické onemocnění, které může být dědičné pro vaše děti
- Podstoupila jste již jiný typ vyšetření během těhotenství (například ultrazvukové vyšetření, vyšetření tzv. nuchální translucence nebo krevní test v rámci prenatálního screeningu), které prokázalo zvýšené riziko genetického onemocnění pro vaše dítě
- Ve vaší rodině nebo v rodině vašeho partnera došlo k opakovaným spontánním potratům nebo k porodu mrtvého dítěte
- U vašich blízkých příbuzných se vyskytly jisté typy nádorů
- Vy a váš partner jste blízkými příbuznými



Více informací naleznete na těchto adresách:

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

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).

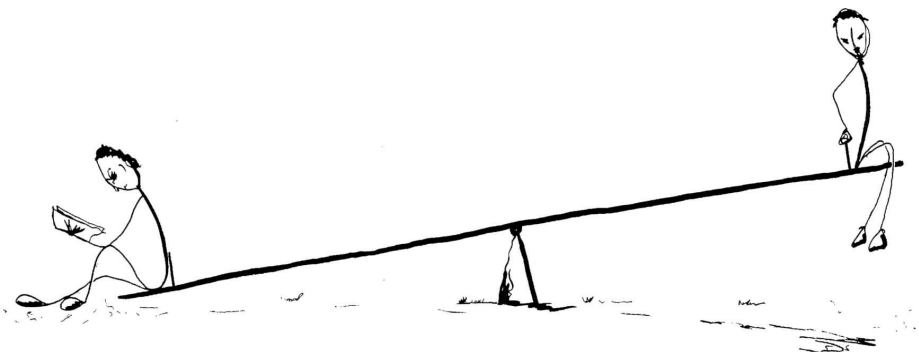
www.eurogentest.org

U nemocných členů vaší rodiny požádejte o jejich adresu a adresu jejich praktického lékaře.

Víme však, že není vždy ve vašich možnostech získat všechny tyto mnohdy i nepříjemné detaily. Informace, které nám poskytnete, budou důvěrné a budou sděleny ostatním lékařům či vašim příbuzným pouze s vaším výslovným svolením. Vaši příbuzní nebudou nikdy kontaktováni bez vašeho svolení.

Přineste si s sebou seznam otázek, které chcete klinickému genetikovi položit. Můžete si s sebou přivést také partnera, příbuzného či přítele. V případě potřeby požádejte předem genetickou poradnu o zajištění tlumočnicka do vašeho rodného jazyka.

Po genetické konzultaci obdržíte písemnou zprávu o diskutovaném tématu. Pomůže vám si vše správně zapamatovat, pochopit a uchovat přesné údaje do budoucna. Můžete také požadovat písemné informace pro ostatní členy vaší rodiny. Domluvte se s klinickým genetikem, zda vám poskytne písemné informace („zprávu“), tj. kdy a jakým způsobem – na počkání nebo poštou.



- Váš lékař se domnívá, že klinický genetik vám může poskytnout další informace o vašem zdravotním stavu.

Jakou můžete očekávat pomoc?

Je mnoho způsobů, jak vám mohou kliničtí genetici pomoci:

- Vysvětlením možností vyšetření, která vám pomohou potvrdit nebo vyvrátit diagnózu u vás a/nebo vašeho dítěte stanovením či potvrzením diagnózy.
- Poskytnutím informací o onemocnění a jeho dědičnosti.
- Zhodnocení výše rizika vzniku dané afekce e u Vás v budoucnosti.
- Zhodnocením výše rizika, že další dítě může být postiženo onemocněním, které se již ve vaší rodině vyskytuje.
- Poučením jak se vyrovnat s onemocněním, včetně informací o dostupné léčbě nebo pomoci v sociální oblasti.
- Odpovědí na další vaše otázky, které můžete mít v souvislosti s vaším onemocněním.



Na co byste se měli předem připravit:

Klinickému genetikovi velmi pomůže znalost podrobností o zdravotním stavu většiny členů vaší rodiny, a především pak těch, kteří mají dědičná onemocnění.

Přineste prosím s sebou informace o vaší rodině až do generace vašich prarodičů (babička,dědeček). Prosím vyplňte předem tento formulář:

Příbuznost vzhledem k vaší osobě (např. matka, strýc)	celé jméno	Datum narození (ev. datum úmrtí u zemřelých)	Genetická diagnóza (pokud nějakou mají), podrobnosti o jejich zdravotním stavu a věku, kdy bylo u nich onemocnění diagnostikováno	Kdy a kde byli diagnostikováni a léčeni