

EuroGentest. Heimasíða þar sem hægt er að fá áreiðanlegar upplýsingar um erfðarannsóknir og stuðningshópa um alla Evrópu.

www.eurogentest.org

Orphanet

Heimasíða með ókeypis upplýsingum um sjaldgæfa sjúkdóma og lyf sem verið er að prófa. Einnig eru hlekkir í stuðningshópa víða í Evrópu.

www.orpha.net

Upplýsingarnar í bæklingnum voru búnar til með aðstoð sjúklinga og fjölskyldna þeirra um alla Evrópu. Það fólk hefur allt reynslu af því að lifa með erfðasjúkdómum.

Við erum þakklát fyrir framlag þeirra og það sem þau gera til að styðja við starf Eurogentest.

Vinnan við bæklinginn var styrkt af EuroGentest, EU_FP6 styrkur samkvæmt NoE samningi nr. 512148.

Þýtt og staðfært af Vigdís Stefánsdóttur erfðaráðgjafa, Reyni Arngrímssyni sérfræðingi í erfðasjúkdómum og

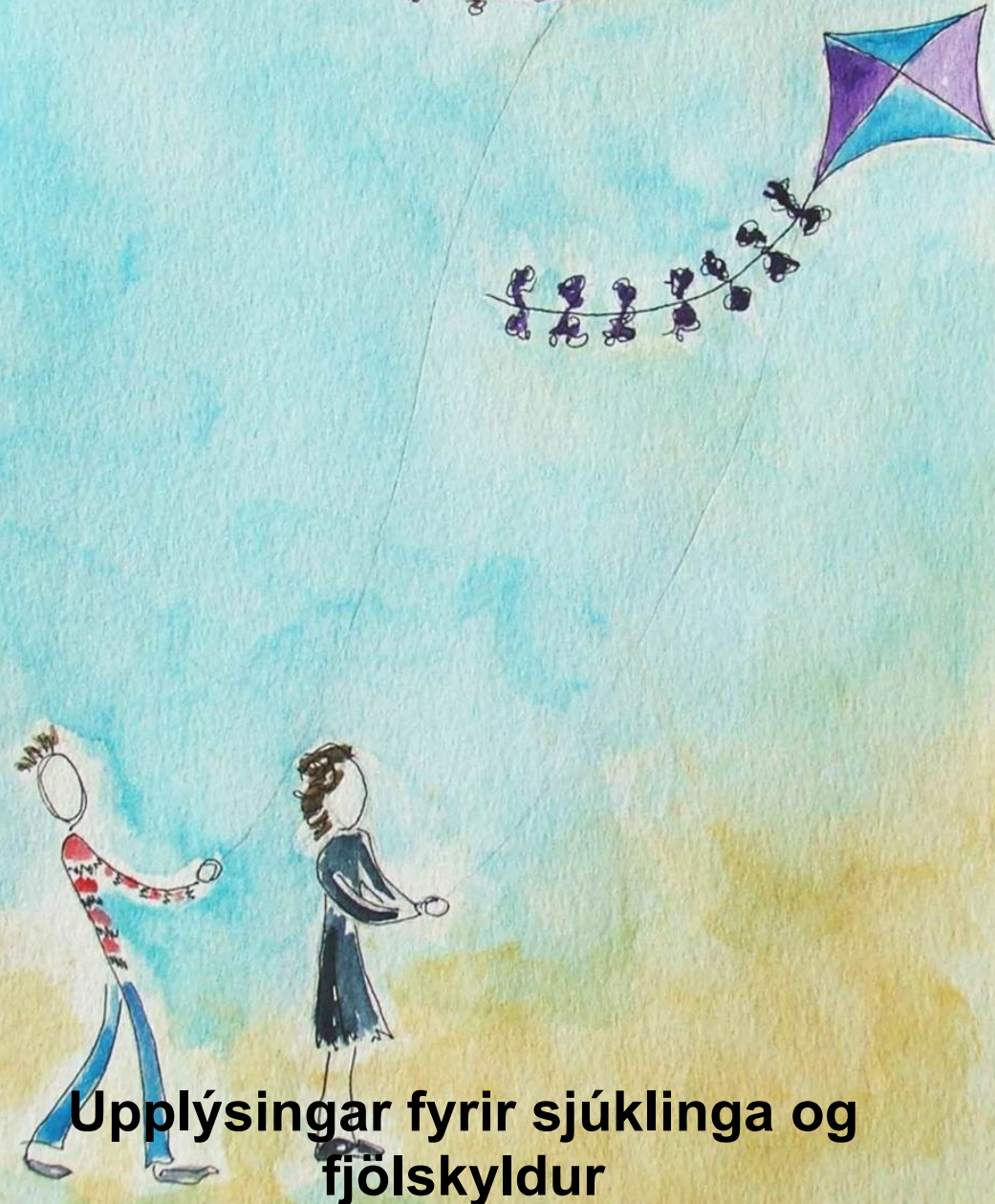
Jóni Jóhannesi Jónssyni yfirlækni á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

Janúar 2009

Teikningar: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Algengarurningar um erfðarannsóknir



Upplýsingar fyrir sjúklinga og fjölskyldur

Algengar spurningar um erfðarannsóknir

Þegar fara á til sérfræðings í erfðafræði er margt sem spyrja þarf um en stundum veit maður ekki alltaf hvers á að spyrja. Hér að neðan er listi yfir spurningar sem geta hjálpað þér við að leita viðeigandi upplýsinga. Þessar spurningar hafa verið búnar til með hjálp ýmissa aðila sem hafa þurft að leita til sérfræðinga vegna erfðavandamála. Þess ber þó að gæta að spurningarnar eru almenns eðlis en hvert vandamál fyrir sig er sérstakt. Því er mögulegt að einhverjar spurninganna eigi ekki við eða að ekki sé þörf fyrir þær allar. Gott er að vera búin(n) að skrifa spurningar á blað sem tekið er með í viðtalið.

Ávallt þarf að hafa í huga að erfðarannsókn er val hvers og eins. Sá sem ekki er viss um að sú leið sé rétt fyrir sig og sína ætti ekki að þiggja boð um slíka rannsókn.

A: Upplýsingar um sjúkdóminn eða ástandið

Hvers vegna hefur mér eða barni mínu verið vísað til sérfræðings í erfðafræði?

Hvers vegna hef ég eða barn mitt þennan sjúkdóm eða ástand?

Er hægt að fá upplýsingar um



Frekari upplýsingar er hægt að fá meðal annars á eftirfarandi stöðum:

Landspítali, erfða- og sameindalæknisfræðideild.

Hringbraut, 101 Reykjavík

Símar: 543 5070 – 543 5032

www.landspitali.is/esd

Gen.is

Gagnagrunnur með upplýsingum um erfðasjúkdóma, orðalisti í erfðafræði og fleira.

www.gen.is

Lífvisir

Lífvisir er með sama gagnagrunn og gen.is. Þar eru upplýsingar um sjúkdóma, erfðafræði er kynnt og viðamikil orðasafn í erfðafræði.

www.lifvisir.hi.is

Einstök börn Háaleitisbraut 11-13, 108 Reykjavík.

Sími: 568 2661

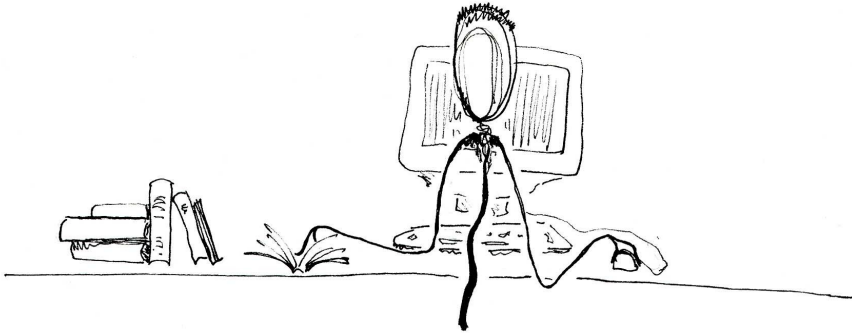
einstok@einstok.com

www.einstok.com

Doktor.is

Doctor.is er vefur um margt sem snýr að læknisfræði og lyfjum. Þar er að finna margar áhugaverðar greinar og upplýsingar.

www.doktor.is



að útskýra málið fyrir fjölskyldu minni og barni?

Get ég haft samband við einhver stuðningssamtök eða félög?

Hvaða aðra heilbrigðisstarfsmenn ætti ég að hafa samband við?

Má ég hafa samband aftur ef mér dettur eitthvað fleira í hug?

Hvernig og við hvern get ég haft samband?

sjúkdóminn sem verið er að rannsaka hjá mér eða barni mínu og fá að vita hvaða áhrif hann muni hugsanlega hafa á líf mitt? Hversu algengur er þessi sjúkdómur?

Hvaða afleiðingar hefur sjúkdómurinn fyrir þann sem er með hann?

Er einhver lækning eða meðferð til við sjúkdómnum?

Ef til er lækning eða meðferð við þessum sjúkdómi, er hún dýr og hvað mun ég þurfa að greiða fyrir hana?

Er sjúkdómurinn eins hjá öllum sem fá hann?



Hvernig erfist sjúkdómurinn frá einni kynslóð til annarrar?

Ef ég eignast annað barn, hvaða líkur eru til þess að það barn fái sjúkdóminn?

Hvar get ég fundið frekari upplýsingar um sjúkdóminn?

B. Upplýsingar um rannsóknina

Hvað gerist þegar ég eða barn mitt fer í erfðarannsókn?

Þarf að rannsaka aðra úr fjölskyldunni?

Hvað munu niðurstöður rannsóknarinnar geta leitt í ljós?

Er einhver áhætta fólgin í rannsókninni?

Hversu áreiðanlegar eru niðurstöður rannsóknarinnar?

Er sárt að fara í þessa rannsókn?

Er öruggt að ég muni fá niðurstöðurnar úr rannsókninni?

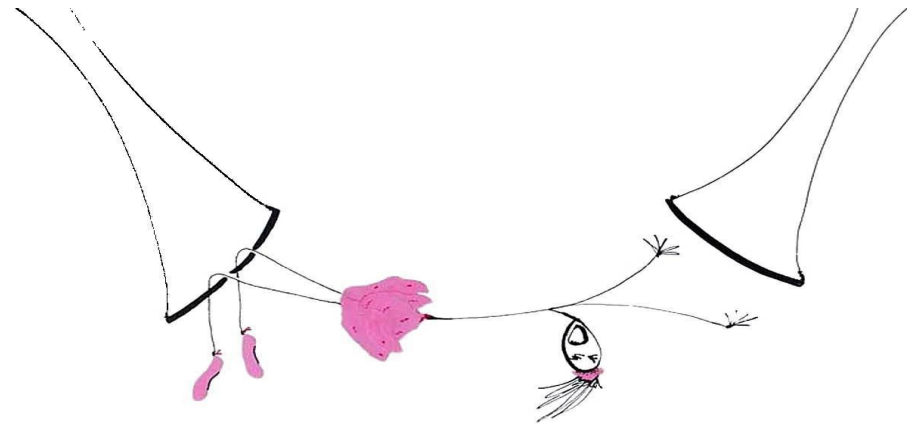
Hversu langan tíma tekur að fá niðurstöður úr rannsókninni?

Hvernig munu niðurstöður úr rannsókninni kynntar mér?

Þarf ég að greiða fyrir rannsóknina? Ef svo, hversu mikið?

Er nauðsynlegt fyrir mig eða barn mitt að fara í erfðarannsókn eða eru til einhverjar aðrar leiðir til að komast að niðurstöðu vegna þeirra vandamála sem um ræðir?

Hver mun fá niðurstöður rannsóknarinnar í hendur?



C. Annað sem hugsa þarf um

Munu niðurstöður rannsóknarinnar hafa áhrif á aðra í fjölskyldunni? Ef svo er, ætti ég ef til vill að ræða um rannsóknina við þá fyrst?

Munu niðurstöður rannsóknarinnar hafa áhrif á tilfinningar mínar og fjölskyldu minnar?

Munu niðurstöður rannsóknarinnar hafa einhver áhrif á tryggingar mínar?

Mun ég fá skriflegar upplýsingar um það sem gerist í viðtalinu?

Hver mun útskýra niðurstöður rannsóknarinnar fyrir mér og ættingjum mínum?

Eru til einhverjar skriflegar upplýsingar (t.d. bæklingar) um sjúkdóminn og rannsóknina? Upplýsingar sem ég get notað til