

## EuroGentest

Tasuta Internetilehekülg, kust võib leida informatsiooni geneetiliste uuringute kohta ning viiteid tugigruppide kohta üle Euroopa.

Internetiaadress: <http://www.eurogentest.org>

Kohandatud versioon Londoni Guy ja St Thomase Haigla ning Londoni IDEAS Geneetiliste Teadmiste Pargi brozüüridest vastavalt nende standarditele.

November 2007

Seda tööd on toetanud EuroGentest, Euroopa Ühendus FP6, mida on toetanud Network of Excellence, kontaktnumber 512148.

Tõlkinud Helen Puusepp, Tartu Ülikool, Eesti

Illustreerinud: Rebecca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



# Informatsioon Patsientidele ja Perekondadele Keda Ootab Ees Kohtumine Geneetikuga



## Informatsioon Patsientidele ja Nende Perekondadele

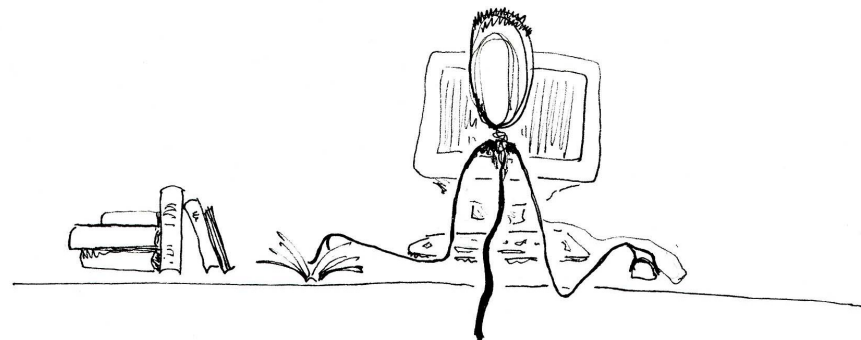
## Informatsioon Patsientidele ja Perekondadele Keda Ootab Ees Kohtumine Geneetikuga

See artikkel on kirjutatud patsientidele ja perekondadele, kellel on ees kohtumine geneetikuga. Eesmärgiks on anda lisainformatsiooni, miks Teid on saadetud geneetiku konsultatsioonile, mida tavaliselt vastuvõtul tehakse ja mida võiks enne konsultatsiooni teada.

### Miks Teid on saadetud geneetiku vastuvõtule?

Mõned põhjused, millal soovitatakse geneetiku konsultatsiooni:

- Teie või teie partneri perekonnas esineb geneetiline haigus.
- Teil või teie partneril on laps, kellel on diagnoositud kaasasündinud arengurike, esinevad õpiraskused või arengupeetus. Lapse raviarst arvab, et probleemide põhjuseks võib olla geneetiline haigus.
- Teil või teie partneril on geneetiline haigus, mis võib päranduda teie lapsele.
- Teile on tehtud mõni rasedusaegne sõeluuring (näiteks ultraheli uuring, NT-uuring või vere analüüs) ja see on näidanud kõrge riski geneetilise haiguse esinemiseks teie oodataval lapsel.
- Teil või teie partneril on katkenud rasedus või laps on sündinud surnult.
- Mitmel lähisugulasel on esinenud teatud kindlat tüüpi kasvaja.



### Lisainformatsiooni saate:

#### Geneetika keskused

SA Tallinna Lastehaigla, Geneetikateenistus  
Tervise 28, Tallinn, 13419  
Telefon: 6977315  
<http://www.lastehaigla.ee>

SA Tartu Ülikooli Kliinikum, Geneetika Keskus  
Oru 3 (alates 2009 Puusepa 1a), Tartu, 51005  
Telefon: 7428846, 53318036  
<http://www.kliinikum.ee/medgen>

#### Orphanet

Tasuta Internetilehekülg, kust võib leida informatsiooni haruldaste haiguste, haigusjuhtude ja ravimite kohta. Samuti võib leida viiteid tugigruppide kohta üle Euroopa.

Internetiaadress: <http://www.orpha.net>  
<http://www.orphanet.ee>

Kui on teisi sarnaste probleemidega pereliikmeid, on hea, kui teaksite nende raviarsti. On selge, et alati ei ole võimalik saada informatsiooni sugulaste kohta.

Teie antud informatsiooni käsitletakse konfidentsiaalselt ning ainult Teie nõusolekul informeeritakse teisi sugulasi või arste, kes on seotud Teie ravimisega. Sugulastega ei võeta ühendust ilma Teie nõusolekuta.

Soovitame kirjutada paberile ning vastuvõtule kaasa võtta kõik haigusega seotud küsimused ja mured. Te võite tulla vastuvõtule koos partneri, sugulase või sõbraga. Kui vajate tõi, teavitage palun sellest soovist ette.

Pärast konsultatsiooni saadetakse Teile ja teid suunanud arstile kirjalik vastus, mis kajastab arutatud teemasid, tehtud uuringuid ja nende tulemusi. Soovi korral saate ise jagada informatsiooni teistele pereliikmetele ning vajadusel ka teistele arstidele. Küsige geneetikult, kas Teile saadetakse kirjalik vastus ning kui ruttu selle saabumist võib oodata.



- Teie ja teie partner olete sugulased ning sooviksite saada last.
- Teie raviarst arvab, et geneetik saab anda Teile lisainformatsiooni teie tervise kohta.

## Kuidas võib toimuda konsultatsioon?

Geneetiku konsultatsioonil tegeletakse erinevate probleemidega.

- Arst selgitab Teile tehtud uuringut ning pakub vajadusel lisauuringuid.
- Arst diagnoosib Teil geneetilise haiguse.
- Arst annab Teile lisainformatsiooni Teil diagnoositud haiguse kohta ning selgitab, kuidas see haigus pärandub.
- Kui teie perekonnas esineb hilise algusega (täiskasvanu eas avalduv) geneetiline haigus, selgitab arst Teile, kuidas see haigus pärandub, milline on kordusrisk ning kas on olemas teste riski hindamiseks.
- Arst selgitab Teile, milline on kordusrisk pere järgmistele lastele, kui teie eelmisel lapsel on diagnoositud geneetiline haigus.
- Arst selgitab diagnoositud haiguse kulgu ning seda, millist meditsiinilist ja sotsiaalset abi on võimalik Teile või teie lapsele pakkuda.
- Arst vastab Teie küsimustele diagnoositud geneetilise haiguse kohta.

## Enne geneetikuga kohtumist

Kohtumisel on abiks, kui olete eelnevalt kogunud veidi informatsiooni teiste pereliikmete kohta (nt kas neil on kaasasündinud arengurikkeid, kas on olnud iseeneslikke raseduse katkemisi, mis on olnud surmapõhjus jne). Eriti oluline on informatsioon nende haiguste kohta, mis võiksid olla pärilikud (nt kurtus, südamerikked). Hea, kui olete saanud informatsiooni kuni vanavanemate sugupõlveni. Kogutud info võtke palun vastuvõtule kaasa. Soovitame panna andmed paberile kirja, nagu siin on näidatud.

Teie sugulus indiviidiga – nt ema, onu	Tema nimi	Tema sünniaeg (vajadusel ka surma kuupäev)

Võimalusel tehke järgmiseid märkmed:

- milliseid haiguseid ta on põdenud, kas esineb kuulmislangust, nägemispuudulikkust, (vajadusel) mis võis olla surma põhjus.

- millises vanuses ja kus haigused diagnoositi.