

8

Äitiyspoliklinikka, sikiötutkimukset  
puh (03) 3116 6424  
faksi (03) 3116 4374

### TYKS

Perinnöllisyyspoliklinikka  
PL 52, 20521 Turku  
puh (02) 3131 390  
faksi (02) 3131 395

Muokattu allamainittujen instanssien julkaisemista viikkosista, heidän laatustandardiensa mukaan: Guy's and St Thomas' Hospital, London, United Kingdom; and the London IDEAS Genetic Knowledge Park, United Kingdom.

Huhtikuussa 2008

Tätä työtä tuki EuroGentest, joka on Euroopan yhteisön tutkimuksen kuudennen puiteohjelman rahoittama verkosto.

Kääntänyt Tiina Lund-Aho yhteistyössä Väestöliiton perinnöllisyysklinikkan kanssa.

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



# Tietoa perinnöllisyysneuvonnasta



## Potilasopas

## Tietoa perinnöllisyysneuvonnasta

Tämä potilasopas on tarkoitettu perinnöllisyysneuvonnan asiakkaille. Oppaan tarkoitus on selventää, miksi Teille on suositeltu perinnöllisyysneuvontaa, ja mitä keskustelussa tapahtuu.

### Miksi Teille on suositeltu perinnöllisyysneuvontaa?

Syitä voivat olla esimerkiksi:

- Sinun tai puolisosi suvussa esiintyy perinnöllistä sairautta.
- Sinun tai puolisosi lapsella on todettu oppimisvaikeuksia, kehitysviive tai terveydellisiä ongelmia, joiden lääkäri epäilee johtuvan perinnöllisistä syistä.
- Sinulla tai puolisollasi on perinnöllinen sairaus, joka saattaa periytyä lapsillenne.
- Sinulle on tehty jokin muu raskaudenaikainen seulontatutkimus (esim. ultraäänitutkimus, niskaturvotusseula tai verinäyte), ja siinä on käynyt ilmi sikiön suurentunut geneettisen poikkeaman riski.
- Sinun tai puolisosi raskaus on päättynyt keskenmenoon tai lapsen syntymään kuolleena.
- Monilla lähisukulaisilla on esiintynyt tietynlaista, mahdollisesti perinnöllistä syöpää.
- Sinä ja puolisosi olette lähisukulaisia ja haluaisitte saada lapsen.
- Lääkärisi mielestä perinnöllisyysneuvonta voisi antaa Sinulle lisätietoa terveydentilastasi.

### Tai perinnöllisyysklinikaltasi:

**HUS**  
**PERINNÖLLISYYSLÄÄKETIETEEN YKSIKKÖ**  
 PL 140 (Haartmaninkatu 2 B), 00029 HUS  
 puh (09) 4717 2189  
 faksi (09) 4717 6089

**HUS**  
**SIKIÖTUTKIMUSYKSIKKÖ**  
 PL 140 (Haartmaninkatu 2), 00029 HUS  
 puh (09) 4717 3606  
 faksi (09) 4717 4906

**VÄESTÖLIITON PERINNÖLLISYYSKLINIKKA**  
 (Kalevankatu 16), PL 849, 00101 Helsinki  
 puh (09) 61622 246 suora  
 faksi (09) 645 018  
[www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/](http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/)

**KYS**  
 Kliinisen genetiikan poliklinikka  
 PL 1777, 70211 Kuopio  
 puh (017) 172 148  
 faksi (017) 172 726

**OYS**  
 Perinnöllisyyslääketieteen klinikka  
 PL 24, 90029 OYS  
 puh (08) 315 3218  
 faksi (08) 315 3105

**TAYS**  
 Kliinisen genetiikan yksikkö  
 PL 2000, 33521 Tampere  
 Perinnöllisyyspoliklinikka  
 puh (03) 3116 5507 tai (03) 3116 7761

Sinulta saatetaan kysyä sairastuneiden sukulaistesi osoitetta, ja heidän lääkärintä nimeä ja osoitetta.

Ymmärrämme, että näitä tietoja ei ole aina mahdollista antaa. Antamiasi tietoja käsitellään luottamuksellisesti, ja niitä luovutetaan muille sukulaisille tai hoitoosi osallistuville terveydenhoidon ammattilaisille vain **Sinun luvallasi**. Sukulaisiin ei koskaan oteta yhteyttä ilman lupaasi.

Kirjoita ylös kaikki mieltäsi painavat asiat, ja kysy niistä perinnöllisyysneuvonnassa. Voit halutessasi ottaa mukaan puoliso, jonkun muun sukulaisten tai ystävän. Jos tarvitset tulkkia, ilmoittakaa siitä neuvontayksikköön etukäteen.

Perinnöllisyysneuvonnan jälkeen saat todennäköisesti postitse keskustelussa käsitellyt asiat vielä kirjallisena. Näin voit palauttaa asiat mieleesi, ja voit halutessasi myös näyttää tietoja muille sukulaisille. Kysy perinnöllisyysneuvonnassa, saako tiedot kirjallisena, ja kuinka pian.

### Lisää tietoa saat:

#### Orphanet

Kaikille avoin verkkopalvelu, josta saa tietoa harvinaisista sairauksista ja niihin liittyvistä tutkimuksista ja hoidoista, ja linkkejä potilasyhdistyksiin ympäri Euroopan.

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

#### EuroGentest

Kaikille avoin verkkopalvelu, josta saa tietoa geneettisistä tutkimuksista, ja linkkejä potilasyhdistyksiin ympäri Euroopan.

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

## Millaista apua saat?

Perinnöllisyysneuvoja (tavallisimmin perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri) voi auttaa Sinua monin tavoin, esimerkiksi:

- Selittää, millaisia tutkimuksia diagnoosin varmistamiseksi on saatavilla.
- Tehdä tai varmistaa diagnoosin.
- Antaa tietoa sairaudesta ja sen periytymisestä.
- Keskustella riskistäsi sairastua tautiin tulevaisuudessa.
- Keskustella tulevien lastenne riskistä sairastua suvussanne esiintyvään tautiin.
- Kertoa sairauden kanssa elämisestä, tarjolla olevista hoitomahdollisuuksista sekä psykologisista ja sosiaalisista tukimuodoista.
- Vastata diagnosoitua sairautta koskeviin kysymyksiisi.



## Ennen vastaanottoa

Perinnöllisyysneuvontaa varten on hyvä kirjata ylös tiedot muista sukulaisista, ja heidän mahdollisesti perinnöllisistä terveysongelmistaan.

Ole hyvä ja kirjaa ylös seuraavat tiedot sukulaisistasi, isovanhempiesi sukupolveen saakka. Kirjoita tiedot niille varattuun tilaan.

<b>Sukulaisuussuhde</b> Sinuun, esim. äiti, setä	<b>Koko nimi</b>	<b>Syntymäaika (ja kuolinaika, jos kuollut)</b>	<b>Tarvittaessa merkitse:</b>  <b>Sukulaisen perinnöllisen sairauden diagnoosi ja muut terveysongelmat, sekä ikä diagnoosihetkellä.</b>	<b>Milloin ja missä heidät on diagnosoitu, tai heitä on hoidettu.</b>