

# Некоторая информация о Вашем визите к врачу- генетику

Перевод: Залязьминская Елена Валерьевна, д.м.н., ФГУ ФНКЦ  
Детской гематологии, онкологии и иммунологии, отделение  
наследственных и метаболических заболеваний; Курникова Мария  
Андреевна, к.м.н., ЗАО Евроген.

Февраль 2009

Переведено с изменениями по тексту Клиника Guy's and St Thomas',  
Лондон, Великобритания; и London IDEAS Genetic Knowledge Park,  
Великобритания.

Эта работа была поддержана EuroGentest, an European Union -FP6 sup-  
ported Network of Excellence contract number 512148

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



## Информация для пациентов и членов их семей

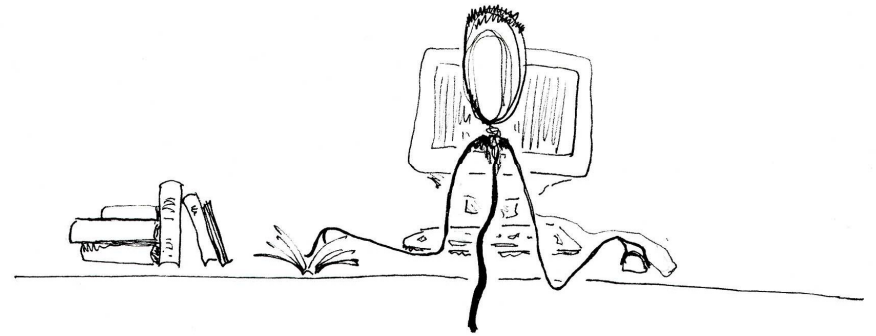
## Некоторая информация о Вашем визите к врачу-генетику

Эта информация была подготовлена для пациентов и членов их семей, кому назначена консультация врача-генетика. Целью этого буклета является предоставить Вам некоторую информацию о том, почему Вам могла быть рекомендована такая консультация, и чего Вы можете от нее ожидать.

### Почему Вам была рекомендована консультация врача-генетика?

Некоторые поводы для консультации генетика включают:

- Наличие наследственного заболевания, проявившееся в Вашей семье или семье Вашего партнера
- У Вас или Вашего партнера есть ребенок с трудностями обучения, задержкой развития или проблемами со здоровьем. Ваш врач полагает, что это может быть связано с генетическими причинами.
- У Вас или Вашего партнера есть наследственное заболевание, которое может передаваться от Вас к детям.
- Во время беременности Вам уже было проведено другое исследование (например, ультразвуковое исследование, определение толщины воротникового пространства, или анализ крови). Результаты этого теста показали, что существует повышенный риск для Вашего ребенка иметь наследственное заболевание.
- У Вас или Вашего партнера были случаи невынашивания или мертворождения.
- Некоторые виды рака были выявлены у нескольких Ваших близких родственников.
- Вы и Ваш партнер являетесь близкими родственниками и хотели бы иметь ребенка.



**Дополнительную информацию Вы можете найти здесь:**

#### **Orphanet**

Бесплатный Интернет-ресурс, предоставляющий информацию о редких заболеваниях, клинических исследованиях, препаратах и ссылках на сайты специализированных организаций в Европе.

Web-сайт: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

#### **EuroGentest**

Бесплатный Интернет-ресурс, предоставляющий информацию о и ссылках на группы поддержки в Европе.

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

**Контактная информация о медико-генетических консультациях в различных регионах России**

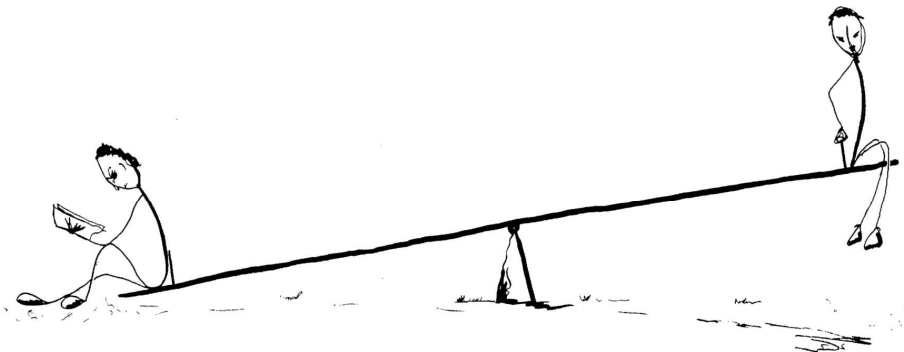
[www.med-gen.ru/content/mgk/index.html](http://www.med-gen.ru/content/mgk/index.html)

Вас могут спросить об адресных данных больных членов семьи, а также об имени и адресе их лечащего врача.

Мы понимаем, что не всегда возможно сообщить эти детали. Работа с информацией, которую Вы сообщите, будет проводиться конфиденциально, и никогда не будет передана другим родственникам или врачам **без Вашего предварительного согласия**.

Запишите любые свои вопросы или соображения, и принесите их с собой на прием к врачу. Вы можете также пожелать пригласить с собой своего партнера, или другого родственника, или друга. Они могут помочь Вам запомнить все, о чем говорилось на консультации. Если Вам нужен переводчик, заранее сообщите об этом в медицинское учреждение.

Вероятно, после консультации Вам будет выслано письменное заключение, содержащее информацию, которую Вы обсуждали. Это поможет Вам все запомнить. Вы можете также захотеть показать это письменное заключение другим членам Вашей семьи. Спросите врача, будет ли предоставлено Вам письменное заключение, и когда Вы можете рассчитывать его получить.



- Ваш доктор считает, что врач-генетик сможет дать Вам дополнительную информацию о Вашем текущем состоянии.

### Чем Вам смогут помочь?

Существуют несколько способов, которыми специалист может Вам помочь. Вот некоторые из них:

- Разъяснить, какие виды исследований могут помочь подтвердить диагноз.
- Установить или подтвердить диагноз.
- Предоставить информацию о заболевании, и о том, как оно передается.
- Обсудить риск того, что в будущем у Вас может проявиться заболевание.
- Обсудить риск того, что у будущих детей может проявиться заболевание, если это уже случилось в Вашей семье.
- Поговорить об особенностях организации жизни с этим заболеванием, а также возможную для Вас медицинскую, психологическую и социальную помощь.
- Ответить на любые вопросы, которые у Вас могут быть в отношении выявленного заболевания.

### Перед консультацией

Врачу может быть полезно иметь медицинскую информацию о других членах Вашей семьи, включая тех, у кого есть проблемы со здоровьем, и в основе которых могут лежать генетические причины.

Пожалуйста, принесите с собой следующую информацию, касающуюся членов семьи, вплоть до поколения Ваших дедушек и бабушек. Подпишите данные в оставленном свободном месте:

| <b>Родственная связь с Вами, например, мать, дядя и т.д.</b> | <b>Полное имя</b> | <b>Дата рождения (и дата смерти, если умер)</b> | <b>По-возможности, письменно укажите: Их генетические диагнозы, детали любых других проблем со здоровьем, и возраст, в котором они были выявлены</b> | <b>Когда и где им был поставлен диагноз или назначено лечение</b> |
|--|-------------------|---|--|---|
|  |                   |   |  |   |