

Ця інформація підготована з участю пацієнтів і сімей усієї Європи, які вперше зіткнулися з проблемою життя з генетичними порушеннями. Ми дуже вдячні їм за їхній вклад у цю роботу і подальші зусилля над реалізацію проекту «Єврогентест» (Eurogentest).

Українською мовою укладено співробітниками відділення діагностики спадкової патології, ДУ «Інститут спадкової патології АМН України», за редакцією Галини Макух.

Серпень 2009

За підтримки Єврогентесту (EuroGentest) та Європейського Союзу (у рамках програми FP6 Network of Excellence, номер угоди 512148)

Ілюстрації Рібеки Дж. Кент  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



# Найчастіші запитання про генетичне обстеження



**Інформація для пацієнтів  
та їх сімей**

## Найчастіші запитання про генетичне обстеження

Ви готуєтеся до консультації у медичного фахівця та проведення генетичного обстеження. Що ж Вам потрібно знати? Ми пропонуємо список запитань, які можуть допомогти Вам знайти необхідні відповіді.

Питання складені при допомозі пацієнтів і сімей, які вже мали подібний досвід. Хоча питання є досить загальними, важливо пам'ятати, що кожна ситуація є по своєму унікальна і не всі питання можуть бути однаково важливі до вашої конкретної ситуації. Ви можете мати ще якісь додаткові запитання, що не вказані у цьому списку, але які б ви хотіли запитати. Запишіть їх, щоб не забути, та візьміть зі собою на консультацію.

Пам'ятайте, Ви не зобов'язані проходити генетичний тест, це є Вашим вибором. Вам слід його робити у тому випадку, якщо Ви упевнені, що це вірний вибір для Вас і Вашої сім'ї.

### А. Інформація про захворювання

Чому я чи моя дитина були скеровані до фахівця з генетики?

Чому я чи моя дитина має такий стан здоров'я ?

Чи можете ви мені розповісти про порушення, з приводу яких я чи моя дитина проходитиме ці обстеження?

На скільки розповсюдженими є такі захворювання?

Як люди живуть з таким захворюваннями?

Чи існує лікування при такому стані?

Якщо так, то чи це дорого і чи доведеться мені платити?

Чи у кожного, хто має таке захворювання проводяться такі самі обстеження?

Як це захворювання передається з одного покоління до іншого?

Якщо я маю іншу дитину, який ризик, що вона також буде мати такий стан здоров'я?

Де я можу знайти більше інформації про захворювання?

Пологовий будинок №1,  
Обласний медико-генетичний центр,  
вул. Чехова 101,  
**Черкаси**

Діагностичний центр,  
Медико-генетична консультація  
вул. 16 липня, 36,  
**Рівне**

Обласна дитяча клінічна лікарня,  
Медико - генетичний кабінет  
вул. Коновальця, 132  
**Івано-Франківськ**

Обласний медичний діагностичний центр,  
Медико - генетичний кабінет  
вул. Стасюка 5а,  
**Чернівці**

Обласний центр охорони здоров'я матері і дитини,  
Центр планування сім'ї та репродукції людини,  
Медико - генетична консультація  
вул. Сабурова, 2а,  
**Житомир**

Запорізький обласний медико-генетичний центр  
пр. Леніна, 70  
**Запоріжжя**

Обласна лікарня ім. Пирогова,  
Обласний медико-генетичний центр  
вул. Пирогова, 46  
**Вінниця**

Обласна дитяча клінічна лікарня  
Медико-генетичний центр  
вул. Радянська, 68  
**Луганськ**

Обласний медико-генетичний центр,  
вул. Преображенська  
**Кіровоград**

Обласний медико-генетичний центр  
вул. Шевченка, 10  
**Полтава**

Обласний медико-генетичний центр  
вул. Шевченка, 160  
**Чернігів**

Херсонська обласна клінічна дитяча лікарня,  
Обласний медико-генетичний центр  
вул. Українська 81,  
**Херсон**

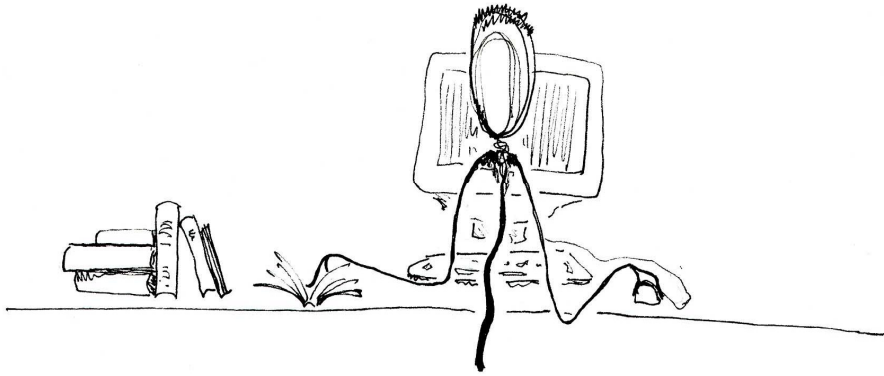
Медико-генетичний центр,  
Обласна дитяча лікарня,  
вул. Миколаївська, 21  
**Миколаїв**

## **В. Інформація про обстеження**

Як конкретно відбуватиметься обстеження?  
Чи іншим членам сім'ї необхідно пройти обстеження?  
Що дадуть мені результати обстеження?  
Чи є якийсь ризик при цьому обстеженні?  
Чи це боляче?  
Яка точність аналізу?  
Чи я гарантовано отримаю результати обстежень?  
Скільки треба чекати на результати?  
Яким чином я отримаю результат?  
Чи мені доведеться заплатити за аналіз?  
Чи повинна я *чи* моя дитина здавати аналіз, чи є інші  
способи дізнатися необхідну інформацію?  
Хто отримає результати обстежень?

## **С. Інші речі, які доцільно обдумати**

Чи заторкнуть результати тестів решту членів моєї сім'ї ?  
Якщо так, то чи потрібно обговорити їх спочатку з ними?  
Який емоційний вплив матимуть результати обстежень на мене і мою сім'ю?  
Кому слід повідомити про результати обстеження (членам родини, сімейному лікареві, колегам по роботі, вчителям)?  
Чи вплинуть результати тесту на моє життя чи медичне страхування?  
Чи ви зможете надати мені письмову інформацію, про те, що ми обговорювали? (Ви можете просити про це, якщо процедура є особливою).  
Хто пояснить результати моїм дітям і/або моїм родичам?  
Чи ви маєте інформацію у письмовому вигляді, яку ви могли б дати мені для пояснення ситуації моїй дитині і/або моїм родичам?  
Чи існують якісь організації підтримки пацієнтів, з якими я б міг контактувати?  
З якими іще медичними спеціалістами слід зв'язатися?  
Якщо б у мене виникли додаткові запитання, то чи можна з вами зв'язатися? Якщо так, то яким чином?



Більше інформації можна отримати:

### **Orphanet**

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про рідкісні захворювання, клінічні випробування, ліки та посилання на групи підтримки у Європі

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

### **EuroGentest**

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про генетичні обстеження та посилання на групи підтримки у Європі

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

### **Або у Вашій медико-генетичній консультації.**

Львівський міжобласний медико – генетичний центр,  
ДУ «Інститут спадкової патології АМНУ»

Вул. М.Лисенка, 31 –а,

**Львів**

Київський міжобласний медико-генетичний центр  
вул. Косіора, 28/1

Медико - генетичний центр УДСЛ «ОХМАТДИТ»  
вул. Чорновола, 28/1

Медико-генетичний кабінет  
Інституту педіатрії, акушерства і гінекології АМНУ  
вул.Мануїльського,8

Київський центр медичної генетики  
вул. Боговутівська, 1  
**Київ**

Український інститут клінічної генетики ХДМУ,  
Харківський спеціалізований медико-генетичний центр  
пр. Правди, 13  
**Харків**

Центральна клінічна лікарня №1  
Донецький обласний спеціалізований центр медичної  
генетики  
вул. Артема, 57  
**Донецьк**

Кримський спеціалізований медико-генетичний центр  
вул. Титова, 77  
**Сімферополь**

Міжобласний центр медичної генетики і пренатальної  
діагностики  
пл. Визволення, 3 а.  
**Кривий Ріг**

Обласна дитяча клінічна лікарня  
Одеський спеціалізований медико-генетичний центр  
вул. акад. Воробйова, 3  
**Одеса**