

Te informacije so plod sodelovanja z bolniki in družinami iz celotne Evrope, ki imajo lastno izkušnjo, kako živeti z genetskim obolenjem. Zelo smo jim hvaležni za njihov prispevek k temu delu in za njihovo stalno podporo pri projektu Eurogentest.

To delo je dobilo podporo s strani EuroGentest-a in Evropske skupnosti - kontaktna številka 512148, FP6 Network of Excellence.

Prevedla dr. Karin Writzl, Inštitut za medicinsko genetiko, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija.

Januar 2009

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



Pogosto postavljena vprašanja o genetskih preiskavah



Informacije za paciente in njihove družine

Pogosto postavljena vprašanja o genetskih preiskavah

Pred vami je pogovor z zdravnikom o genetskih preiskavah. Kaj naj bi o tem vedeli? V zloženki so naštetá vprašanja, ki naj bi vam pomagala najti odgovore, ki jih potrebujete. Vprašanja so plod sodelovanja s pacienti in družinami, ki so imele podobno izkušnjo, kot je vaša. Pomembno je vedeti, da je položaj vsakega, ki išče nasvet, drugačen, enkratén, zato vsa vprašanja ne bodo smiselna za vse situacije, čeprav so postavljena zelo splošno. Verjetno boste imeli tudi vprašanja, ki niso napisana v zloženki. Zapišite si jih, preden greste na pogovor, da jih ne pozabite.

Vedeti morate, da je odločitev za genetsko preiskavo izključno vaša; nihče vas ne more prisiliti zanjo. Za genetsko preiskavo se odločite le, kadar ste prepričani, da je to prava odločitev za vas in vašo družino.

A. Informacija o obolenju

Zakaj sem jaz ali moj otrok napoten/a k specialistu klinične genetike?

Zakaj imam jaz ali moj otrok to obolenje?

Ali mi lahko poveste kaj o obolenju, za katerega naj bi jaz ali moj otrok imel/a genetske preiskave?

Kako pogosto je to obolenje?

Kakšno je življenje ljudi s tem obolenjem?

Ali obstaja za to obolenje zdravljenje?

Če zdravljenje obstaja, ali je drago in ali ga bom moral/a plačati sama?

Tel.: +386 1 5879 649

Fax: +386 1 5879 400

e-pošta: avrecar@onko-i.si, Alenka Vrečar, DMS (kontaktna oseba)

www.onko-i.si

Univerzitetni klinični center Ljubljana

Pediatrična klinika

Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove

Center za klinično genetiko

Vrazov trg 1, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 522 92 70

+386 1 522 92 44

Fax: +386 1 522 93 57

e-pošta: mirjam.stopar@mf.uni-lj.si

<http://www.pedkl.si/si/oddelki/end/>

Medgen - Medicinska genetika, družba za zdravstvene dejavnosti d.o.o.

Ambulanta za klinično genetiko Ljubljana

Ulica Bratov Babnik 10, 1000 Ljubljana

in Ambulanta za klinično genetiko Postojna

Prečna 2, 6230 Postojna

Tel.: +386 1 510 71 30

+386 051 429 723

Fax: +386 1 510 71 31

e-pošta: info@medgen.si

<http://www.medgen.si/>

Univerzitetni klinični center Maribor

Klinika za ginekologijo in perinatologijo

Laboratorij za medicinsko genetiko

Ljubljanska 5, 2000 Maribor

Tel.: +386 2 321 29 47 (pisarna)

+386 2 321 29 47 (vodja)

Fax: +386 2 321 27 55

e-pošta: gen.lab@ukc-mb.si

<http://www.ukc-mb.si/index.php?id=281>

Onkološki inštitut Ljubljana

Ambulanta za onkološko genetsko svetovanje in testiranje

Zaloška 2, 1000 Ljubljana

Ali imajo vsi, ki imajo to obolenje, enake težave?

Kako se obolenje prenaša iz ene generacije v drugo generacijo?

Če se ponovno odločim za otroka, kakšna je verjetnost, da bo imel to obolenje?

Kje lahko najdem več informacij o obolenju?

B. Informacije o preiskavi?

Kaj se pravzaprav zgodi, ko imam jaz ali moj otrok genetsko preiskavo?

Ali morajo imeti genetsko preiskavo tudi drugi družinski člani?

Kaj pove rezultat preiskave?

Ali je preiskava povezana s kakšnim tveganjem?

Ali je boleča?

Kako točen je rezultat preiskave?

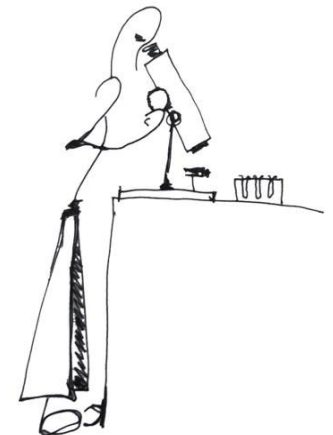
Ali bom zagotovo dobil/a rezultat preiskave?

Kako dolgo bo trajalo, preden bom dobil/a rezultat preiskave?

Ali moram preiskavo plačati?

Ali moram jaz ali moj otrok imeti genetsko preiskavo ali obstajajo tudi druge poti do informacije, ki bi jo rad/a imel/a?

Komu bodo posredovani rezultati analize?



C. O čem je še smiselno razmisliti

Ali bo rezultat preiskave vplival tudi na druge družinske člane?
Če ja, ali naj se najprej z njimi pogovorim o genetski preiskavi?
Kako lahko rezultat preiskave čustveno vpliva name in na mojo družino?

Komu naj povem rezultate preiskave (npr. družinskim članom, družinskemu zdravniku, sodelavcem, učiteljem)?

Ali bo rezultat vplival na moje življenje ali zdravstveno zavarovanje?

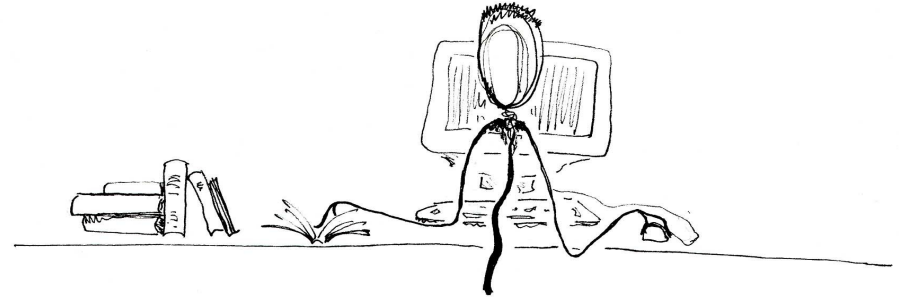
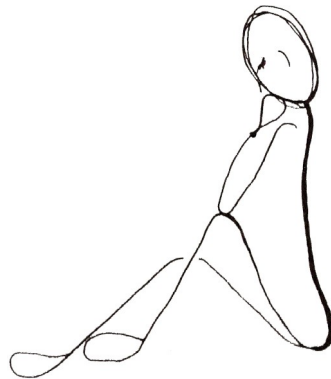
Ali bom dobila pisne informacije o vsebini pogovora? (Če to ni običajno, lahko zanje prosite).

Kdo bo razložil rezultate preiskave mojemu otroku in/ali sorodnikom?

Ali obstajajo združenja bolnikov ali skupine za pomoč, na katera se lahko obrnem?

Pri katerih zdravnikih specialistih bi bil smiseln pregled/posvet?

Če bom imel/a kasneje še dodatna vprašanja, ali se lahko obrnem na vas? Če lahko, kako?



Več informacij lahko dobite na:

Orphanet

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o redkih boleznih, kliničnih poskusih, zdravilih in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

Naslov spletne strani: www.orpha.net

Eurogentest

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o genetskih preiskavah in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

Naslov spletne strani: www.eurogentest.org

in na sledečih klinikah:

Univerzitetni klinični center Ljubljana

Ginekološka klinika

Inštitut za medicinsko genetiko

Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 432 00 24 (ambulanta)

+386 1 540 11 37 (vodja)

Fax: +386 1 540 11 37

e-pošta: info.img@kclj.si