

<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

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

Prirejeno po zloženkah izdelanih pri Guy's and St Thomas Hospital, London in London IDEAS Genetic Knowledge Park, Združeno kraljestvo.

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

EuroGentest



Genetic Alliance UK
 Supporting. Campaigning. Uniting.

Nekaj informacij o genetskem posvetu



Informacije za paciente in njihove družine

Nekaj informacij o genetskem posvetu

Zloženko smo pripravili za bolnike in družine, ki so naročeni pri specialistu klinične genetike. Glavni namen zloženke je, da pridobijo informacije, zakaj so bili napoteni k specialistu in kaj lahko od posveta pričakujejo.

Zakaj ste bili napoteni k specialistu?

Nekaj primerov vzrokov za napotitev:

- V vaši družni ali v družini vašega partnerja je genetsko obolenje.
- Vi ali vaš partner imate otroka z razvojnimi zaostankom, zdravstvenimi težavami ali težavami pri učenju. Vaš zdravnik meni, da je vzrok težav lahko genetski.
- Vi ali vaš partner imata genetsko obolenje, ki se lahko prenese na otroka.
- Glede na rezultate preiskav v nosečnosti (npr. ultrazvok, merjenje nuhalne svetline, četverni hormonski test) obstaja povečano tveganje, da ima otrok genetsko obolenje.
- Med nosečnostjo ste imeli preiskavo (ultrazvok, merjenje nuhalne svetline, test krvnega vzorca), ki je pokazala, da je pri vašem otroku povečana verjetnost za genetsko obolenje.
- Vi ali vaš partner sta imela spontane splave ali mrtvorojenega otroka.
- Večje število ožjih sorodnikov je imelo določeno vrsto raka.

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

Šljajmerjeva 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

<http://medicinska-genetika.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

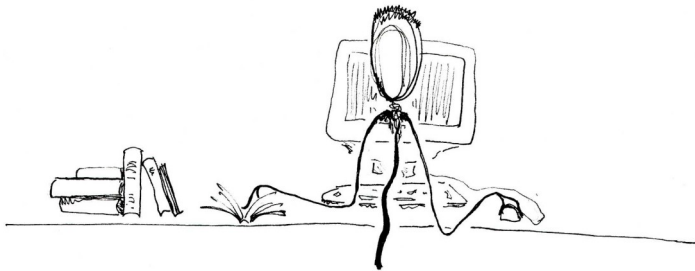
e-pošta: info@medgen.si

Za družinske člane, ki imajo obolenje, vas bo zdravnik lahko vprašal po njihovih naslovih, ter imenu in naslovu njihovega družinskega zdravnika.

Razumemo, da včasih podatkov ni mogoče dati. Informacije, ki jih boste dali, bomo obravnavali kot zaupne in jih ne bomo posredovali drugim sorodnikom in zdravnikom **brez vaše privolitve**.

Pred posvetom si zapišite tudi vaša vprašanja in skrbi. Če želite, lahko pride z vami na posvet vaš partner, sorodnik, prijatelj. Pomagal vam bo, da si boste zapomnili vsebino pogovora. Če potrebujete prevajalca, predhodno obvestite ambulantno.

Po posvetu boste verjetno dobili pisno mnenje o vsebini pogovora. Tako se boste lažje spomnili, o čem je tekla beseda. Če želite, lahko pisno mnenje pokažete tudi drugim sorodnikom. Vprašajte specialista, če boste dobili pisno mnenje in kdaj ga lahko pričakujete.



Več informacij lahko dobite na:

Orphanet

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

Naslov spletne strani: www.orpha.net

- Vi in vaš partner sta bližnja sorodnika in bi rada imela otroka.
- Vaš zdravnik meni, da bi vam specialist klinične genetike lahko dal dodatne informacije o vašem zdravstvenem stanju.

Kakšno pomoč lahko pričakujete?

Specialist vam lahko pomaga na različne načine. Nekateri od njih so:

- razloži vam kakšne vrste preiskave so na voljo za potrditve diagnoze,
- postavi ali potrdi diagnozo,
- poda informacije o obolenju in načinu dedovanja,
- razloži, kakšna je verjetnost, da boste v prihodnosti zboleli za določenim obolenjem,
- razloži, kakšna je verjetnost, da bodo otroci zboleli za obolenjem, ki je v družini,
- z vami se pogovori, kako se posameznik sooči z obolenjem in kakšna je možnost medicinske, psihološke in socialne podpore,
- odgovarja na vaša vprašanja o ugotovljenem obolenju.



Nasvet pred posvetom

Specialistu klinične genetike so lahko v pomoč medicinski podatki o vaših sorodnikih, predvsem v primeru, ko gre za zdravstvene težave, ki bi lahko bile posledica genetskih vzrokov.

Prosimo, prinesite sledeče podatke o družinskih članih, vključno z generacijo starih staršev.

Sorodstven a povezava (npr. mati, stic)	Ime in priimek	Datum rojstva (datum smrti, če je pomemben)	V kolikor je pomembno zapišite: Njihovo diagnozo, podrobnosti o zdravstvenih težavah in v kateri starosti je bila diagnoza postavljena	Kje in kdaj je bila postavljena diagnoza in kako so bili zdravljeni