

Fordította: Dr. Komlósi Katalin
Orvosi Genetikai és Gyermekfejlődéstani Intézet, Pécsi Tudományegyetem

2009. május 15.

A munkát az EuroGentest támogatta, mely az Európai Unió FP6 keretprogramja által támogatott kiválósági hálózat, szerződésszám: 512148

Ezen információk összeállításában olyan európszerte élő betegek és családok segítettek, akiknek közvetlen tapasztalata van azzal kapcsolatban, hogy milyen egy genetikai betegséggel élni. Nagyon hálásak vagyunk a hozzájárulásukért és az Eurogentest projektben való folyamatos segítségükért.

Az illusztrációkat készítette:
Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Gyakran feltett kérdések a genetikai vizsgálattal kapcsolatban



Tájékoztató a betegek és családjaik számára

Gyakran feltett kérdések a genetikai vizsgálattal kapcsolatban

Ön arra készül, hogy egy klinikai genetikus szakorvossal a genetikai tesztelésről beszélgesse. Mit kell ehhez tudnia? Összeállítottunk egy listát kérdésekkel, amelyek segíthetnek Önnek a szükséges válaszok megtalálásában. A kérdéseket betegek és érintett családok segítségével állítottuk össze, akik hasonló élményeken mentek át. A kérdések elég általánosak, de fontos szem előtt tartania, hogy minden eset egyedi, és nem biztos, hogy az alábbiak közül minden kérdés érvényes az Ön esetére. Továbbá Önben is felmerülhetnek olyan kérdések, melyek nincsenek rajta a listán – ez esetben jegyezze fel ezeket egy papírra és vigye magával az orvosával való következő konzultációra.

Emlékezzen rá, hogy nem kötelező genetikai tesztet végeztetnie, ez az Ön szabad választása. Csak abban az esetben csináltassa meg a vizsgálatot, ha biztos abban, hogy ez a legjobb döntés Önnek és családjának.

A. A betegséggel kapcsolatos kérdések

Miért küldtek engem *vagy* a gyermekemet genetikai tanácsadásra?

Miért vagyok én *vagy* a gyermekem érintett ebben a betegségben?

Tudna többet mondani arról a betegségről, amit nálam *vagy* a gyermekemnél megvizsgálunk?

Milyen gyakori ez a betegség?

Hogyan lehet ezzel a betegséggel együttélni?

Létezik-e valamilyen kezelés erre a betegségre?

Fax.: (36)-52-417-577

Honlap: www.dote.hu

Debreceni Orvostudományi Egyetem

Gyermekgyógyászati Klinika

H-4012 Debrecen, Nagyerdei krt. 98. Pf. 32

Tel.: (36) 52/432-283

Fax: (36) 52/414-992

Honlap: www.debrecenigyermekklinika.hu

Pécs

Pécsi Tudományegyetem

Orvosi Genetikai és Gyermekfejlődéstani Intézet

H-7623 Pécs, József A.u.7.

Tel.: (36)-72-535-976

Fax.: (36)-72-536-427

Honlap: <http://genetics.aok.pte.hu>

Pécsi Tudományegyetem

Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

Genetikai Tanácsadó

H-7624 Pécs, Édesanyák u. 17.

Tel.: (36)-72-536-000/5120

Honlap: www.pte.hu

Szeged

Szegedi Tudományegyetem

Szent-Györgyi Albert Orvos- és Gyógyszerésztudományi Centrum

Orvosi Genetika Intézet

H-6720 Szeged, Somogyi B. u. 4.

Tel: 36/62/545-133, 36/62/545-134

Fax: 36/62/545 699

Honlap: www.szote.u-szeged.hu/medgen/

Illetve az Önhöz legközelebb eső genetikai tanácsadó:

Budapest

Semmelweis Egyetem

II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika

H-1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9.

Tel.: (36)-1-215-13-80/2840, 2890

Fax: (36)-1- 217-57-70

Honlap: www.gyer2.sote.hu

Semmelweis Egyetem

I. sz. Női Klinika

H-1088 Budapest, Baross u. 27.

Tel.: (36)-1-266-0473

Fax.: (36)-1-317-6174

Honlap: www.noi1.hu

Országos Közegészségügyi Központ

Humángenetikai és Teratológiai Osztály

WHO Együttműködési Központ

H-1148 Budapest, Bolgárkerék u.3.

Tel./Fax.: (36)-1-163-52-72

Honlap: www.fjokk.hu

Országos Onkológiai Intézet

H-1122 Budapest, Ráth György u. 7-9.

Tel.: 00-36-1-224-86-00

Fax: 00-36-1-224-86-20

Honlap: www.oncol.hu

Debrecen

Debreceni Orvostudományi Egyetem

Szülészeti Klinika

H-4012 Debrecen, Nagyerdei krt. 98.

Tel.: (36)-52-417-144

Ha igen, milyen drága a kezelése, és vajon nekem kell-e állnom a kezelés költségeit?

Ez a betegség mindenkinél ugyanolyan tüneteket okoz?/

Mindenkinél ugyanolyan formában jelentkezik ez a betegség?

Hogyan öröklődik ez a betegség?

Ha szeretnék még gyermeket, mi a valószínűsége annak, hogy a következő gyermekemnek is ez a betegsége lesz?

Hol találok több információt erről a betegségről?

B. A vizsgálattal kapcsolatos kérdések

Mi fog történni, ha nálam vagy a gyermekemnél elvégzik ezt a vizsgálatot?

A családom többi tagjának is szükséges ezt a tesztet megcsinálnia?

Mi derül ki a teszt eredményéből?

Milyen kockázattal jár a genetikai tesztelés?

Fájdalmas?

Mennyire pontosak és megbízhatóak a teszteredmények?

Mindenképpen kapok valami eredményt?

Mennyi idő múlva tudom meg a teszt eredményét?

Milyen módon fogom megkapni/ megtudni a teszt eredményét?

Kell fizetnem a vizsgálatért?

Mindenképpen el kell végeztetnem nekem *vagy* a gyermekemnek a genetikai tesztet, vagy van más módja is

annak, hogy a kérdéses információt megtudjuk?

Ki fogja a teszt eredményeit megkapni?

C. Egyéb kérdések, amik felmerülhetnek

A teszt eredménye a többi családtagomat is érintheti? Ha igen,

beszéljem meg először velük a vizsgálatot?

Érzelmileg hogyan érinthet engem és a családomat a teszt eredménye?

Kiket tájékoztassak a teszt eredményeiről (családtagok, családorvos, kollégák, tanárok)?

A teszt eredménye befolyásolhatja az élet-és/vagy egészségbiztosításomat?

Kapok írásban is tájékoztatót mindarról, amiről szóban is tájékoztattak? (Mindenképpen kérjen írásos tájékoztatót, ha azt nem kapna automatikusan).

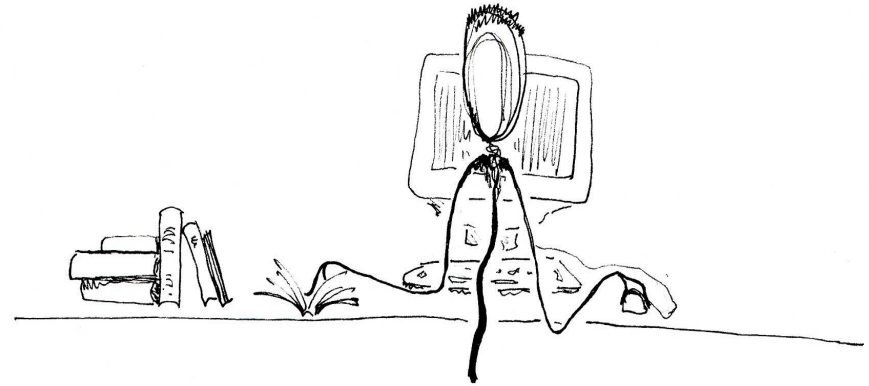
Ki fogja a teszt eredményét elmagyarázni a gyermeke(i)mnek és/vagy a családtagjaimnak?

Létezik-e olyan írásos tájékoztató, ami segítene abban, hogy a helyzetet elmondjam a gyereke(i)mnek és/ vagy a rokonaimnak?

Léteznek-e segítő szervezetek vagy betegsegítő csoportok, melyekkel kapcsolatba tudnék lépni?

Milyen más egészségügyi szakemberrel lépjek kapcsolatba?

Ha valami kérdés merülne fel bennem a későbbiek folyamán, megkereshetem Önt újra? Ha igen, hogy tudom Önt elérni?



További információt nyerhet az alábbi címeken:

A Magyar Humángenetikai Társaság Honlapja

Web: www.doki.net/tarsasag/genetika

Pécsi Tudományegyetem Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika honlapja

Web: www.pte.hu

[docs/szuleszet/file/Down-szorolap-Pecs-2006-web.pdf](http://docs.szuleszet/file/Down-szorolap-Pecs-2006-web.pdf)

Orphanet

Ingyenes web-portál, mely a ritka betegségekről, klinikai tanulmányokról és elérhető gyógyszerekről ad felvilágosítást, valamint kapcsolatot nyújt az európai beteg-csoportokhoz

Web: www.orpha.net

EuroGentest

Ingyenes honlap, mely a genetikai vizsgálatokról tájékoztat és elérhetőséget nyújt az európai önszegélyező betegcsoportokhoz

Web: www.eurogentest.org