

Pécsi Tudományegyetem
Orvosi Genetikai és Gyer-
mekfejlődéstani 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

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/](http://www.szote.u-szeged.hu/medgen/)

Fordította: Dr. Komlósi Katalin
 Orvosi Genetikai és Gyermekejlődéstani Intézet, Pécsi Tudományegyetem
 2009. május 15.

A londoni Guy's and St Thomas' kórház, a Királyi Nőgyógyászati és Szülészeti Társaság és a London IDEAS Genetikai Tudáspark kiadványainak módosítása alapján készült a minőségbiztosítási előírásoknak megfelelően.

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

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



Betegtájékoztató a genetikai tanácsadásról



Tájékoztató a betegek és családjaik számára

Betegtájékoztató a genetikai tanácsadásról

Ezt a kiadványt olyan betegeknek és családtagjaiknak szánjuk, akik időpontot kaptak egy klinikai genetikussal való első konzultációra. Célunk az, hogy információt adjunk arra vonatkozóan, hogy miért is küldték Önt egy genetikai szakértőhöz, és hogy mire számíthat az első konzultáció alkalmával.

Miért küldték genetikai szakrendelésre?

Néhány ok, amiért genetikai tanácsadásra küldhetik:

- Mert az Ön, vagy partnerének családjában egy genetikai rendellenesség ismert.
- Mert az Ön vagy partnerének gyermeke tanulási nehézségekkel küzd, fejlődésbeli elmaradása van, vagy testi rendellenessége ismert. Orvosuk azt gondolja, hogy a gyermek problémájának hátterében genetikai okok állhatnak.
- Önnek vagy partnerének egy örökletes genetikai betegsége van, melyet továbbadhatnak gyermekeiknek.
- A terhességi szűrővizsgálatok során (ultrahang, nyaki bőrrdő vizsgálata, vérvizsgálat) az Ön eredménye arra utal, hogy magzatának fokozott az esélye egy esetleges genetikai betegségre.
- Önnek vagy partnerének volt egy vetélése vagy halvaszületett magzata.
- Bizonyos fajta daganatos betegségek fordultak elő közeli hozzátartozóiban.

EuroGentest

Ingyenes honlap, mely a genetikai vizsgálatokról tájékoztat és elérhetőséget nyújt az európai önszegélyező betegcsoportokhoz
Web: www.eurogentest.org

Illetve az Önhöz legközelebb eső genetikai tanácsadó:

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

Debreceni Orvostudományi Egyetem

Szülészeti Klinika

H-4012 Debrecen, Nagyerdei
krt. 98.

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

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

Honlap: www.dote.hu

Debreceni Orvostudományi Egyetem

G y e r m e k g y ó g y á s z a t i Klinika

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

Tel.: (36) 52/432-283

Fax: (36) 52/414-992

Honlap:

www.debrecenigyermekklinika.hu

Érintett családtagok esetében elkérhetik Öntől a családtagja címét és kezelőorvosának nevét és címét.

Megértjük, hogy sok esetben nem könnyű ezen adatok pontos megadása. Az Ön által adott információkat szigorúan bizalmasan kezeljük és soha nem adjuk ki rokonainak vagy más egészségügyi személyzetnek az **Ön beleegyezése nélkül**.

Ha bármi kérdése vagy kételye merül fel, azokat írja le egy papírra és vigye magával az első konzultációra. Ha úgy gondolja, nyugodtan menjen a konzultációra partnere vagy egy barátja kíséretében. Ha szüksége van egy tolmácsra, azt kérjük előre jelezze.

A genetikai tanácsadás után valószínűleg kapni fog egy írásbeli tájékoztatót (orvosi véleményt) a tanácsadáson megbeszélte témákról. Ez segíteni fog Önnek abban, hogy mindent meg tudjon jegyezni. Az írásbeli tájékoztatót talán családtagjainak is szeretné megmutatni. Kérdezze meg a szakorvosát, hogy kap-e írásos tájékoztatót, illetve azt mikorra várhatja.

További tájékoztatást az alábbi címeken kaphat:

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

- Ön és partnere közeli rokonok és gyermeket szeretnének.
- Orvosa azt gondolja, hogy egy klinikai genetikus kiegészítő információkat tudna adni jelenlegi egészségi állapotával kapcsolatban.

Hogyan tudnak Önnek segíteni a genetikai tanácsadás alkalmával?

Egy klinikai genetikus számos módon segíthet Önnek, ezek közül néhány:

- Elmagyarázza a különböző típusú elérhető vizsgálatokat, melyek egy adott diagnózis megerősítésében segíthetnek.
- Egy adott diagnózist felállíthat vagy megerősíthet.
- Tájékoztatást nyújthat egy adott genetikai betegséggel kapcsolatban, és annak öröklődési módjairól.
- Felvilágosítást adhat annak kockázatáról, hogy egy adott genetikai betegség kialakul-e Önben a jövőben.
- Felvilágosítást adhat annak kockázatáról, hogy leendő gyermekeit érinteni fogja-e az a genetikai betegség, mely az Ön vagy partnere családjában már kimutatottan jelen van.
- Beszélgethet Önrel arról, hogy hogyan élhet együtt betegségével, és további információt adhat az Ön számára az elérhető orvosi, pszichológiai és szociális segítséggel kapcsolatban.
- Megpróbál választ adni azokra a kérdésekre, melyek felmerülnek Önben a megállapított betegségével kapcsolatban.

Felkészülés a genetikai tanácsadásra

A klinikai genetikus munkáját nagyban elősegíti, ha ismeri vagy rendelkezésére állnak adatok az Ön családtagjainál előforduló egészségügyi problémákról, különösen, ha azoknak genetikai háttere lehet. Kérjük, vigye magával a családtagjaira vonatkozó alábbi adatokat, egészen a nagyszülők generációjáig visszamenőleg. Töltse ki az erre kijelölt sorokat:

Az Önhez való rokonsági viszonya, pl. anya, nagybáty	Teljes név	Születési idő (és elhalálozási idő, ha releváns)	Ha releváns, jegyezze fel a következőket is: A genetikai betegségük kórisméje és bármilyen más egészségügyi problémájuk, valamint az életkoruk, amikor a betegség felismerésre került	Mikor és hol diagnosztizálták és kezelték a betegségüket