

Genetické vyšetrenie - indikácie, význam

Preklad: **Jana Behunová** (August až December 2008)
 I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Genetická ambulancia DFN
 Tr. SNP 1, 040 66 Košice
 tel. 055 640 2530/2393
barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

Vytvorené podľa informačných letákov vypracovaných nemocnicami Guy's a St. Thomas Hospital, Londýn a IDEAS-Genetic Knowledge Park.

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Ilustrácie : Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Informácia pre pacientov a ich rodiny

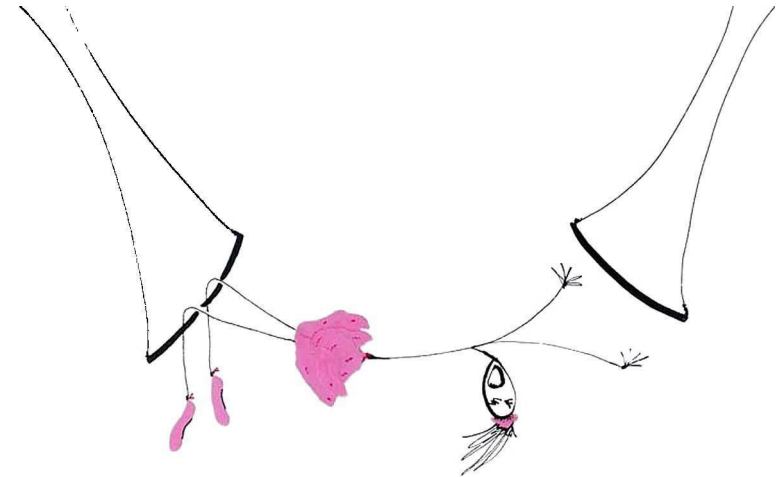
Genetické vyšetrenie - indikácie, význam

Tieto informácie boli napísané pre pacientov a ich rodiny, ktorí boli odoslaní svojim lekárom na genetické vyšetrenie. Cieľom je oboznámiť ich s dôvodmi vyšetrenia, s jeho významom, ako aj s tým, čo môžu počas vyšetrenia očakávať.

Prečo ste boli odoslaní na genetické vyšetrenie?

Niektoré z hlavných dôvodov zahŕňajú:

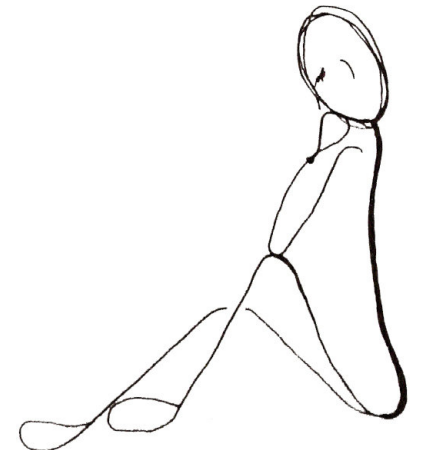
- Prítomnosť genetickej choroby vo vašej rodine a/alebo v rodine vášho partnera.
- Vy a/alebo váš partner máte dieťa s poruchami učenia, oneskoreným vývinom, vrodenuou chybou, či inými zdravotnými problémami, a váš lekár sa domnieva, že by sa mohlo jednať o genetickú chorobu.
- Vy alebo váš partner máte genetickú chorobu, ktorá môže byť zdedená aj vašimi deťmi.
- Počas tehotenstva ste už podstúpili iný typ vyšetrenia (napríklad ultrazvuk, vyšetrenie tzv. nuchálnej translucencie, alebo krvný test v rámci prenatálneho skríningu), a to vyšetrenie zistilo zvýšené riziko genetickej choroby pre vaše dieťa.
- Vy s vaším partnerom ste prekonali opakované spontánne potraty alebo pôrody / pôrody mŕtveho dieťaťa.
- U vašich blízkych príbuzných sa vyskytli určité typy nádorov.
- Vy a váš partner ste bližší príbuzní a plánujete spolu dieťa
- Váš lekár sa domnieva, že klinický genetik vám môže poskytnúť ďalšiu dôležitú informáciu o vašom zdravotnom stave.



Akú pomoc môžete očakávať?

Je niekoľko spôsobov ako vám môže špecialista - genetik pomôcť, napríklad:

- Vysvetlením dostupných testov, ktoré vám pomôžu potvrdiť alebo vyvrátiť diagnózu u vás alebo vášho dieťaťa.
- Stanovením / definitívnym potvrdením diagnózy genetickej choroby.
- Poskytnutím informácií o genetickej chorobe a jej dedičnosti.
- Zhodnotením výšky rizika vzniku danej choroby u Vás v budúcnosti.
- Zhodnotením výšky rizika, že ďalšie dieťa môže byť postihnuté chorobou, ktorá sa už vyskytla vo vašej rodine.
- Poučením ako sa vyrovnáť s chorobou, vrátane informácií o možnostiach dostupnej liečby, psychologickej podpory a sociálnej pomoci.
- Odpoveďami na vaše ďalšie otázky, ktoré môžu vzniknúť v súvislosti s vašou chorobou.



Čo by ste si mali vopred pripraviť pred genetickým vyšetrením:

Genetikovi veľmi pomôže znalosť podrobností o zdravotnom stave členov vašej rodiny, vrátane tých, ktorých zdravotné ťažkosti môžu byť zapríčinené genetickou chorobou. Prineste, prosím, so sebou nasledujúce informácie o členoch vašej rodiny až po generáciu vašich starých rodičov. Informácie by mali obsahovať:

Príbuznosť vzhľadom k vašej osobe (napr. matka, strýko, neter, bratrancov syn...)	Celé meno, aj za slobodna	Dátum (rok) narodenia (ev. aj dátum a príčina úmrtia u zomrelých)	Genetická (majú), vek, prvé príznaky chorôb

SPIŠSKÁ NOVÁ VES

Oddelenie lekárskej genetiky NsP a.s.

Adresa: Jánskeho 1

052 01 Spišská Nová Ves

Tel: 053 4199 246, 247

Email: geneticka.ambulancia@nspsnv.sk

TRENČÍN

Oddelenie lekárskej genetiky FN

Adresa: Legionárska 28

911 71 Trenčín

Tel: 032 6566 796

Email: valachova@fntn.sk

ŽILINA

Oddelenie lekárskej genetiky NsP

Adresa: Spanyola 43

01207 Žilina

Tel: 041 5110 245, 698

Email: cisgen@nspza.sk



Email: barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

LUČENEC

Ambulancia lekárskej genetiky
Adresa: Ul. Dukelských hrdinov 2
 984 01 Lučenec
Tel: 0902 152665
Email: kvamagen@stonline.sk

MARTIN

Oddelenie lekárskej genetiky, Martinská fakultná nemocnica
Adresa: Kollárova 2
 036 59 Martin
Tel: 043 4203 887
Email: krsiakova@mfn.sk

Martinská genetická ambulancia, M-Genetik, s.r.o.

Adresa: Mudroňova 7
 036 01 Martin
Tel: 043 4222 778
Email: mgenetik@zoznam.sk

NITRA

GENET, s.r.o.
Adresa: Špitálska 6,
 949 01 Nitra
Tel: 037 6545 668
Email: barosjana@hotmail.com

PREŠOV

Alpha medical a.s., Genetická ambulancia
Adresa: Hollého 14
 080 01 Prešov
Tel: 051 7011 417, 232
Email: presov@alphamedical.sk

diagnóza (ak nejakú kedy sa u nich objavili jej iky, a vek, v ktorom bola u sa diagnostikovaná.	Kedy a kde bola ich genetická choroba zistená a liečená.	Všetky ostatné závažnejšie choroby a zdravotné problémy a približný vek v čase ich vzniku.

K závažným chorobám patria všetky chronické choroby s dlhodobou liečbou, choroby vyžadujúce opakované hospitalizácie a/alebo operácie, ale i vrodené chyby, psychická/fyzická zaostalosť, neplodnosť, opakované spontánne potraty alebo pôrody mŕtvorodených plodov či detí, ktoré zomreli v mladom veku. Niekedy môžu byť u vyšetrovaných osôb a/alebo ich blízkych príbuzných potrebné aj informácie o očkovaní alebo prekonaní určitých infekčných chorôb - ako je napríklad rubeola, mumps (zápal príušných žliaz), toxoplazmóza, infekcia cytomegalovírusom, herpes vírusmi 1, 2, nepravými („ovčímí“) kiahňami a i... pretože tieto môžu byť príčinou chorôb podobných genetickým.

Možno budete počas vyšetrenia požiadaní o poskytnutie adries členov vašej rodiny postihnutých genetickou chorobou, ktorá môže súvisieť s vaším stavom/stavom vášho dieťaťa, a o meno a adresu ich doktora.

Rozumieme, že pre vás nie je vždy možné získať všetky tieto mnohokrát i nepríjemné detaily. Informácie, ktoré nám poskytnete, budú prísne dôverné a budú prezentované ostatným lekárom či vašim príbuzným **výlučne s vašim výslovným dovoľením**. Ani vaši príbuzní nebudú nikdy kontaktovaní bez vášho súhlasu.

Prineste so sebou zoznam otázok, ktoré chcete genetikovi položiť. Môžete si so sebou priviesť aj partnera, príbuzného či priateľa. Tí vám prípadne i pomôžu si zapamätať diskutované záležitosti.

Po genetickej konzultácii väčšinou obdržíte písomnú správu o diskutovanej téme. To vám pomôže si všetko správne zapamätať. Můžete takisto zdieľať písomné informácie s ostatnými členmi vašej rodiny. Spýtajte sa svojho genetika, či vám poskytne písomnú „správu“, a ak áno, kedy a akým spôsobom - na počkanie alebo poštou.

Oddelenie klinickej genetiky, Novapharm s.r.o., Železničná nemocnica a poliklinika

Adresa: Šancová 110

832 99 Bratislava

Tel: 02 2029 2444, 2447, 5284, 7738

Email:

genetika@novapharm.sk

cytogenetika@novapharm.sk

ondrejcek.michal@novapharm.sk

melisova.katarina@novapharm.sk

BANSKÁ BYSTRICA

Oddelenie lekárskej genetiky FNsP F.D. Roosevelta

Adresa: Nám. L. Svobodu 1

975 17 Banská Bystrica

Tel: 048 441 3378, 3380

Email: dkantarska@nspbb.sk

HUMENNÉ

GEN-IM s.r.o

Adresa: Poliklinika, Ul. 1.mája 21

066 01 Humenné

Tel: 057 7706572

Email: miroslav.vasil@alphamedical.sk mvasil@stonline.sk

KOŠICE

Oddelenie lekárskej genetiky, FN L. Pasteura

Adresa: Tr. SNP 1

041 90 Košice

Tel: 055 640 3233, 3230, 2140

Email: genetikaodd.snp@fnlp.sk

Genetická ambulancia Detskej fakultnej nemocnice, I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN

Adresa: Tr. SNP 1

040 66 Košice

Tel: 055 640 2530, 2393, 4129

IBIS - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vrodených vývojových chybách a genetických chorobách a možnostiach ich prevencie, o plánovaní tehotenstva, teratogénoch a genetickom poradenstve (v angličtine, španielčine, ukrajinčine, ruštine...)

<http://www.ibis-birthdefects.org/start/index.htm>

<http://www.ibis-birthdefects.org/index.htm>

...ďalšie informácie na vašej najbližšej genetickej ambulancii:

BRATISLAVA

Centrum lekárskej genetiky FNŠP, Nemocnica Staré mesto

Adresa: Americké nám. 3

813 69 Bratislava

Tel: 02 5296 8855, 02 5293 1483

Email: genetika@faneba.sk

Oddelenie klinickej genetiky FNŠP, pracovisko Kramáre

Adresa: Limbová 5

833 05 Bratislava

Tel: 02 5954 2805, 2913, 2809, 2318, 2697, 5141

Email: genetika@kramare.fnspsba.sk

leonora.cmelova@kramare.fnspsba.sk

darina.durovcikova@szu.sk

Oddelenie lekárskej genetiky, Národný onkologický ústav

Adresa: Klenová 1

833 10 Bratislava

Tel: 02 59378485

Email: denisa.ilencikova@nou.sk

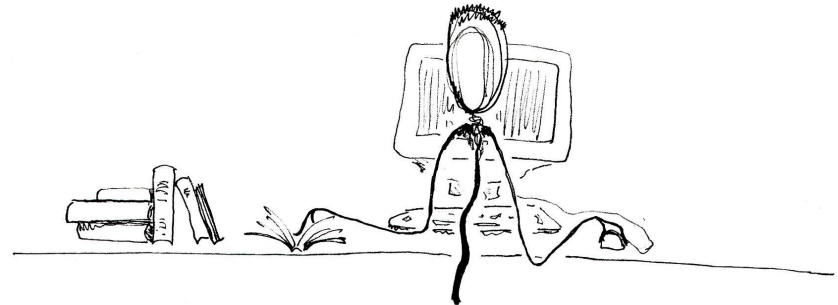
Oddelenie lekárskej genetiky, Ústav laboratórnych vyšetrovacích metód, Onkologický ústav sv. Alžbety (OÚSA)

Adresa: Heydukova 10

812 50 Bratislava

Tel: 02 592 49 574, 576, 575

Email: emassaro@ousa.sk



Ďalšie informácie môžete získať na:

Slovenské zdroje informácií o genetike:

Genetizácia medicíny XXI. storočia - informačno-edukačná stránka o úlohe genetiky v medicíne. Súbor prác v pdf formáte pojednávajúcich o podstate dedičnosti, o štruktúre DNA a chromozómov, o indikáciách a metódach genetického vyšetrenia, aj o biochemicko-molekulových aspektoch vyšetrení pri dedičných metabolických chorobách a iných genetických poruchách. Autori: Centrum Lekárskej Genetiky FN Bratislava, Ústav Biologie a Genetiky LF UK Bratislava.

<http://www.prorecks.sk/post/genetizacia-mediciny-xxi-storocia-16/>

Bioweb.genezis.eu - informačno-edukačná stránka o genetike ako vede všeobecne, aj užšie o ľudskej genetike, o typoch dedičnosti, chromozómových mutáciách, genetických chorobách...

<http://www.bioweb.genezis.eu/index.php?cat=7&file=clovek>

Kontakty na pracoviská molekulovo-genetickej diagnostiky - Slovensko:

Centrum lekárskej genetiky, Úsek molekulovej a biochemickej genetiky FN Staré mesto

http://www.nspr.sk/Nemocnica-Stare-Mesto/stare-mesto/sm_clq/index.htm

http://www.szu.sk/katedry/katedra.html?polozka_id=2876887

Priloha 12 - ponukovy list vysetrenia 2.pdf

Genexpress s. r. o.

<http://genexpress.sk/>

Gendiagnostica s. r. o.

<http://www.gendiagnostica.sk/>

Medgene s. r. o.

<http://www.medgene.eu/index.html>

Ďalšie informačné stránky a kontakty na spoločnosti:

Centrum fetálnej a gynekologickej diagnostiky, JUHAMED, s.r.o.

<http://www.usg.sk/>

Centrum prenatálnej ultrasonografickej diagnostiky Martin, FEMICARE, s.r.o.

<http://www.femicare.org/>

Spina bifida a hydrocefalus

<http://www.sbah.sk/>

Downov syndróm

<http://www.downovsyndrom.sk/sds/>

Turnerov syndróm

<http://www.turnerovsyndrom.sk/>

5p- syndróm

<http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cridu-chat-syndrom-5p-syndrom.html>

Praderov-Williho syndróm

<http://www.pwsyndrom.sk/>

Williamsov syndróm

<http://www.spolws.sk/Co-je-williamsow-syndrom.html>

Gilbertov syndróm

<http://www.gilbert.wbl.sk/>

Marfanov syndróm

<http://marfan.szm.sk/>

<http://www.bedekerzdravia.sk/?main=article&id=334>

Ataxia-teleangiectázia

<http://www.ataxia-teleangiectazia.estranky.sk/clanky/o-diagnoze/ataxia-teleangiectasia-luis-barovej-syndrom>

České stránky:

Genetika - český zdroj informácií o genetike.

www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáza pracovísk ČR poskytujúcich molekulárno-genetické vyšetrenia častejších genetických ochorení (CZDDNAL)

www.uhkt.cz/nrl/db

Spoločnosť lekárskej genetiky České lekárskej spoločnosti

J. E. Purkyně;

www.slg.cz

Ostatné zahraničné zdroje:

EuroGentest - voľne prístupné webové stránky s informáciami o genetickom vyšetrení (v angličtine a ostatných európskych jazykoch).

www.eurogentest.org

Orphanet - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vzácnych chorobách, klinických testoch, liekoch a kontaktoch na svojpomocné skupiny v celej Európe (v hlavných európskych jazykoch).

www.orpha.net