Orphanet
Heimasíða með ókeypis upplýsingum um sjaldgæfa sjúkdóma og lyf sem verið er að prófa. Einnig eru hlekkir í stuðningshópa víða í Evrópu.
www.orpha.net

Unnið að hluta til upp úr bæklingum sem gefnir eru út af Guy´s and St. Thomas Hospital í Londin. Einnig af London IDEAS Genetic Knowledge Park, stuðst var við gæðastaðla þeirra.

Vinnan við bæklinginn var studd af EuroGentest, EU_FP6 stuðningur samkvæmt NoE samningi nr. 512148.

Þýtt og staðfært af Vigdísi Stefánsdóttur erfðaráðgjafa, Reyni Arngrímssyni sérfræðingi í erfðasjúkdómum og Jóni Jóhannesi Jónssyni yfirlækni á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

Janúar 2009

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

Upplýsingar um erfðaráðgjöf



Upplýsingar fyrir ráðþega og fjölskyldur þeirra

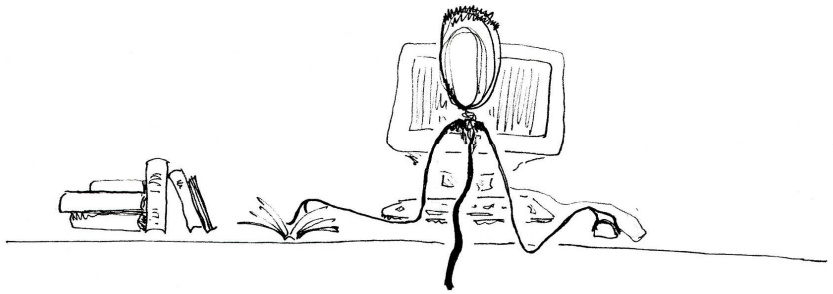
Upplýsingar um erfðaviðtal

Upplýsingarnar í þessum bæklingi eru fyrir einstaklinga og fjölskyldur sem hafa fengið tíma hjá erfðaráðgjafa eða erfðalækni. Markmiðið er að veita þér grunnupplýsingar um ástæður þess að þér hefur verið vísað í erfðaráðgjöf og hvers þú mátt vænta að gerist í viðtalinu.

Hvers vegna hefur þér verið vísað til erfðasérfræðings?

Nokkrar helstu ástæður þess geta verið:

- Í fjölskyldu þinni eða maka þíns er einstaklingur eða einstaklingar með erfðasjúkdóm.
- Þú og maki þinn eigið barn með námsörðugleika, þroskaskerðingu eða heilbrigðisvandamál. Læknir ykkar telur að það geti verið af erfðafræðilegum ástæðum.
- Þú eða maki þinn eruð með erfðavandamál sem hugsanlegt er að börn ykkar geti erft.
- Fósturskimun (hnakkaþykktarmæling eða blóðrannsókn) fyrr á meðgöngu hefur gefið vísbendingu um auknar líkur á því að fóstrið sé með einhvern erfðasjúkdóm.
- Þú eða maki þinn hafið misst fóstur endurtekið eða fætt andvana barn.
- Ákveðnar tegundir krabbameina hafa greinst hjá nokkrum



Frekari upplýsingar er að fá hér:

Landspítali
v/Hringbraut
erfða– og sameindalæknisfræðideild.
101 Reykjavík
Sími: 543 5070
www.landspitali.is/esd

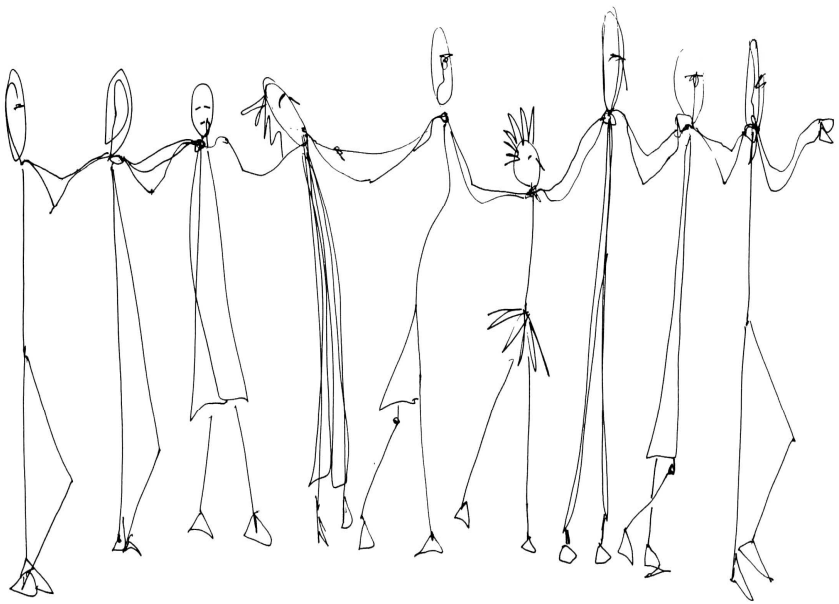
Gen.is
Gagnagrunnur með upplýsingum um erfðasjúkdóma, orðalisti í erfðafræði og fleira.
www.gen.is

Lífvísir
Lífvísir er með sama gagnagrunn og gen.is. Þar eru upplýsingar um sjúkdóma, erfðafræði er kynnt og viðamikið orðasafn í erfðafræði.
www.lifvisir.hi.is

Doktor.is
Doctor.is er vefur um margt sem snýr að læknisfræði og lyfjum. Þar er að finna margar áhugaverðar greinar og upplýsingar.
www.doktor.is

EuroGentest
Eurogentest er með heimasíðu þar sem hægt er að fá áreiðanlegar upplýsingar um erfðarannsóknir og hlekki í stuðningshópa um alla Evrópu.
www.eurogentest.org

allar mikilvægar upplýsingar sem þú færð. Það mun hjálpa þér til að muna það sem um var rætt. Ef þú vilt taka með þér maka þinn eða annan ættingja eða vin, er það sjálfsagt. Ef þú þarft á túlki að halda, vinsamlega láttu deildina vita.



nánum ættingjum þínum.

- Þú og maki þinn eruð nánir ættingjar en viljið gjarnan eignast barn saman.
- Læknir þinn telur að sérfræðingur í erfðafræði muni getað veitt þér frekari upplýsingar um heilsu þína.

Hvers konar aðstoð er í boði hjá sérfræðingi í erfðafræði?

Aðstoð sérfræðings í erfðafræði getur verið t.d.:

- Að útskýra hvers konar rannsóknir eru mögulegar til að staðfesta sjúkdómsgreiningu.
- Að greina sjúkdóma eða staðfesta mögulega greiningu.
- Að veita upplýsingar um sjúkdóminn sem um ræðir.
- Að útskýra og ræða áhættu á því að þú munir fá sjúkdóm í framtíðinni.
- Að ræða um hugsanlega



áhættu barna þinna á því að fá sjúkdóminn sem einhver ættingja hefur greinst með.

- Að ræða um hvernig er að lifa með viðkomandi sjúkdóm, hvaða félagslegur stuðningur og læknishjálp eru í boði.

- Að svara þeim spurningum sem þú hefur varðandi sjúkdóminn.

Skyldleiki við þig – s.s. móðir, frændi.	**Fullt nafn**	**Fæðingardagur og ár og dánardagur ef einstaklingur er látinn.**

Fyrir viðtalið

Það getur verið gagnlegt fyrir sérfræðinginn að hafa læknisfræðilegar upplýsingar um aðra í fjölskyldunni. Þar eru meðtaldir þeir sem eru með heilbrigðisvandamál sem hugsanlega hafa erfðafræðilega ástæðu.

Vinsamlega hafðu með þér eftirfarandi upplýsingar um fjölskylduna aftur til kynslóðar afa þíns og ömmu. Þú getur fyllt þær inn í reitina hér að neðan.
Ef það á við, settu þá inn upplýsingar um:

- Erfðafræðilegar sjúkdómsgreiningar og greinagóðar upplýsingar um öll önnur heilbrigðisvandamál. Mikilvægt er að skrá aldur við sjúkdómsgreiningu.
- Hvar og hvenær sjúkdómsgreining var gerð eða meðferð veitt.

Það er hugsanlegt að þú munir verða beðinn um að afla upplýsinga t.d. um heimilislækni þeirra einstaklinga í fjölskyldunni sem eru með sjúkdóminn.

Ljóst er að það er ekki alltaf hægt að fá þessar upplýsingar með einföldum hætti. Þær upplýsingar sem þú veitir okkur munu verða meðhöndlaðar sem trúnaðarmál. Við munum aðeins ræða þær við aðra ættingja þína eða heilbrigðisstarfsmenn með **þínu samþykki**. Ekki verður haft samband við ættingja þína nema því aðeins að þú veitir samþykki þitt til þess.

Það hjálpar oft að skrifa niður spurningar fyrirfram og koma með þær í viðtalið. Það er líka góð hugmynd að skrifa niður