



Περιπτώσεις που πρέπει να ζητείται γενετική συμβουλή

Όταν στην οικογένεια υπάρχει ένα άτομο, νεογέννητο παιδί ή ενήλικας με:

- διαπιστωμένο γενετικό νόσημα (γονιδίων ή χρωμοσωμάτων)
- πιθανό γενετικό νόσημα
- ανωμαλίες διάπλασης (π.χ. δυσμορφίες, δυσπλασίες)
- ψυχοκινητική ή νοτική υστέρηση

Όταν ένα ζευγάρι έχει προβλήματα αναπαραγωγής:

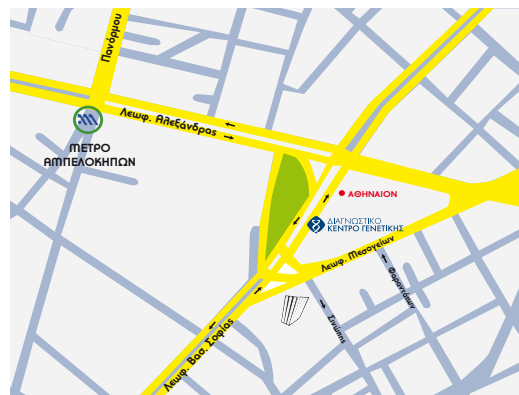
- υπογονιμότητα
- αυτόματες εκτρώσεις
- θνησιγενή παιδιά

Όταν μία έγκυος κατά τη διάρκεια της κύησης:

- πήρε φάρμακα
- πέρασε λοίμωξη
- εκτέθηκε σε ακτινοβολία

Απο ζευγάρια μελλονύμφων σε περίπτωση:

- προχωρημένης αναπαραγωγικής ηλικίας της μητέρας
- στενού βαθμού συγγένειας
- παθολογικού ατόμου ή προβλημάτων αναπαραγωγής στην ευρύτερη οικογένεια (αδέλφια, θείοι, κλπ)



Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

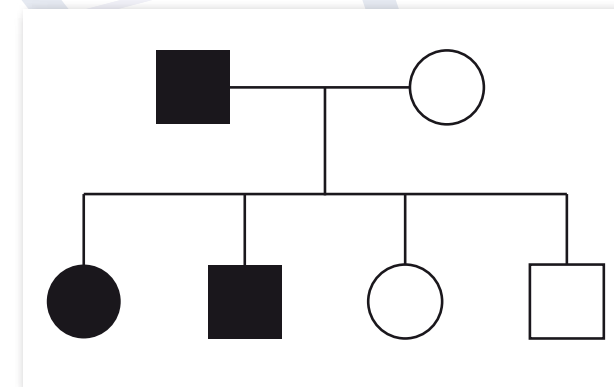
info@intergenetics.eu

www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ Η ΑΡΧΗ ΚΑΙ ΤΟ ΤΕΛΟΣ ΚΑΘΕ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ



- ✓ πολυετή εμπειρία στην κλινική γενετική εξέταση ατόμων με παθολογικό φαινότυπο σε πάνω > 9.500 περιπτώσεις
- ✓ χρήση ειδικών λογισμικών για τη σε βάθος διερεύνηση των περιστατικών
- ✓ στενή συνεργασία με τον θεράποντα ιατρό και γενετική συμβουλευτική πριν και μετά την εφαρμογή γενετικών εξετάσεων

Η πρόληψη των γενετικών νόσων ήταν και παραμένει ο πιο σημαντικός τρόπος ελέγχου τους. Η αναγνώριση και εφαρμογή των νόμων της κληρονομικότητας αποτελεί τη βάση της γενετικής πρόληψης για τις οικογένειες, που βαρύνονται με γενετικά νοσήματα. Η πρόληψη στις περιπτώσεις αυτές επιτυγχάνεται μετά απο ακριβή διάγνωση της φύσης της νόσου. Με βάση την υπάρχουσα γνώση για τον τρόπο κληρονομικής μεταβίβασης αυτής αναπτύσσονται στην οικογένεια οι πραγματικοί κίνδυνοι επανεμφάνισης της κατάστασης και οι υπάρχουσες δυνατότητες συγκεκριμένης αποφυγής τους.

Η διαδικασία αυτή καλείται γενετική συμβουλευτική ή γενετική καθοδήγηση. Με τον τρόπο αυτό γίνεται δυνατή, σε πολλές περιπτώσεις, η αποφυγή επανεμφάνισης μιας γενετικής νόσου, ενώ παράλληλα, γίνεται εφικτή η μείωση του άγχους και του αισθήματος ενοχής, που αδικα υπάρχει σε μία κληρονομικά βεβαρυμένη οικογένεια.

Βασικοί λόγοι που πρέπει να ζητείται γενετική συμβουλή

- προσδιορισμός της γενετικής φύσης μίας νόσου
- πρόγνωση της νόσου για το πάσχον άτομο και ενδεχόμενη θεραπεία της
- καθορισμός του κινδύνου επανεμφάνισης και άλλου προσβεβλημένου ατόμου στην οικογένεια
- δυνατότητα και τρόποι πρόληψης της νόσου
- κατεύθυνση των ενδιαφερομένων για σωστή διαχείριση του προβλήματος



Ποια είναι τα στάδια της γενετικής καθοδήγησης

1. Κατάταξη της νόσου μετά απο:

- ακριβή διάγνωση με τη βοήθεια κατάλληλων και ειδικών εξετάσεων
- πλήρες οικογενειακό ιστορικό
- διερεύνηση άλλων μελών της οικογένειας αν αυτό κριθεί απαραίτητο
- αντιπαραβολή των βιβλιογραφικών δεδομένων

2. Υπολογισμός των πιθανοτήτων κινδύνου επανεμφάνισης της νόσου στη συγκεκριμένη οικογένεια, με βάση γνωστούς κανόνες της Γενετικής ή εμπειρικές εκτιμήσεις

3. Επεξήγηση των δεδομένων στους ενδιαφερόμενους

4. Υποβοήθηση των ενδιαφερομένων να πάρουν την κατάλληλη γι'αυτούς απόφαση

5. Παρακολούθηση των συμβουλευομένων και επανεκτίμηση της απόφασης, αν αυτό χρειαστεί

Αναπαραγωγικές λύσεις

Οι αναπαραγωγικές λύσεις που μπορεί να προταθούν, εξαρτώνται όχι μόνον απο τις επιστημονικές-τεχνικές δυνατότητες, αλλά και από άλλους ψυχολογικούς, οικογενειακούς, ηθικούς, κοινωνικούς, νομικούς, θρησκευτικούς ή οικονομικούς παράγοντες, που πρέπει πάντα να λαμβάνονται υπ'όψη σε κάθε περίπτωση ξεχωριστά.

- προγεννητική διάγνωση 1^{ου} ή 2^{ου} τριμήνου
- προεμφυτευτικός έλεγχος μέσω τεχνητής γονιμοποίησης
- αποφυγή τεκνοποίησης (με ή χωρίς υιοθεσία)
- ανάληψη του παρουσιαζόμενου κινδύνου (εφόσον ο κίνδυνος είναι χαμηλός και η κατάσταση δεν έχει κλινική βαρύτητα)

Δράση τερατογόνων στο έμβρυο

- μελετούμε την πιθανή βλαπτική δράση φαρμάκων, χημικών ουσιών, ακτινοβολίας ή λοιμώξεων στο έμβρυο
- η εκτίμηση υποβοηθείται με τη χρήση ειδικών βάσεων δεδομένων, που διαθέτουμε
- η εκτίμηση δίδεται γραπτά

Σημείωση: υπάρχει δυνατότητα μελέτης δράσης τερατογόνων με επικοινωνία εξ'αποστάσεως. Στην περίπτωση αυτή, συμπληρώνεται απο το γιατρό ή ακόμα και απο την εξεταζόμενη, το ειδικό παραπεμπτικό για τα τερατογόνα, το οποίο μπορείτε να τυπώσετε απο την ιστοσελίδα μας, ή ακόμα να σας σταλεί ταχυδρομικά ή με fax. Μετά την ολοκλήρωση της εκτίμησης του περιστατιού απο τον κλινικό γενετιστή, θα σας αποσταλεί ηλεκτρονικά, ή με fax ή ταχυδρομικά η απάντηση.