

Przygotowanie do wizyty w poradni genetycznej

Pierwsza wizyta u specjalisty odbywa się na podstawie skierowania, które stanowi podstawę porady specjalistycznej. Następnie należy wybrać poradnię genetyczną, może to być poradnia genetyczna najbliższej miejsca zamieszkania albo taka, która specjalizuje się w określonej grupie chorób genetycznych. Pamiętaj, że na wizytę w poradni genetycznej należy się wcześniej zarejestrować, aby ustalić dogodny termin wizyty (dzień i godzina). Lista poradni genetycznych znajduje się [tutaj](#).

Pierwszorazowa wizyta w poradni genetycznej może różnić się od wizyt w innych poradniach specjalistycznych dlatego, warto się do niej przygotować. Poniżej przedstawiamy przykład **wizyty w poradni genetycznej** wraz ze wskazówkami dla pacjenta.

1. Lekarz zapoznaje się z **informacją na skierowaniu**, ale też może poprosić, żeby pacjent swoimi słowami powiedział jaki jest cel wizyty.
2. Lekarz zbiera **wywiad dotyczący stanu zdrowia pacjenta**. W przypadku dzieci lekarz poprosi o książeczkę zdrowia dziecka i spyta o przebieg ciąży i porodu, o dotychczasowy rozwój dziecka i wszystkie dotychczasowe choroby. Lekarz spyta o objawy i zaburzenia, które są powodem skierowania do poradni genetycznej, o to, czy były badania diagnostyczne i jakie są ich wyniki. Należy mieć przy sobie karty wypisowe z leczenia szpitalnego i wyniki badań. Dobrze mieć kopie najważniejszych wyników badań (zwłaszcza nieprawidłowych), żeby je zostawić lekarzowi. Zawsze trzeba mieć kopie wyników badań genetycznych, jeśli diagnostyka genetyczna była już przeprowadzona - lekarz będzie chciał je włączyć do dokumentacji.
Dobra rada: jeśli wywiad chorobowy jest długi, warto jest opisać kolejność występowania objawów i zaburzeń, daty hospitalizacji, podać informację u jakich specjalistów jest pacjent pod opieką (np. kardiolog, okulista), postawione rozpoznania. Będzie to bardzo pomocne przy zbieraniu wywiadu chorobowego i będzie można taki wywiad w formie wydruku z komputera zostawić lekarzowi.
3. Lekarz **zbiera wywiad rodzinny i wykreśla rodowód**.
Wywiad rodzinny jest ważną częścią wizyty w poradni genetycznej. Zbierając wywiad rodzinny, lekarz genetyk wykreśla rodowód pacjenta (graficzne przedstawienie informacji o danej rodzinie). Lekarz będzie pytał o rodziców (wiek, stan zdrowia, czy rodzice są ze sobą spokrewnieni – np. kuzynostwo) i rodzeństwo pacjenta, a także po kolei o członków rodziny. Należy pamiętać o członkach rodziny już nie żyjących – w tym wypadku podać w jakim wieku i z jakiego powodu zmarli. Nie należy nikogo pominąć ani zataić przed lekarzem informacji, ponieważ może to wpłynąć na wyciągnięte przez lekarza wnioski.
Wywiad w poradni genetycznej jest całościowy. Lekarz będzie pytał nie tylko o daną chorobę, która jest powodem wizyty w poradni genetycznej, ale o wszystkie zaburzenia mogące mieć tło genetyczne. W ok. 10% przypadków okazuje się, że w rodzinie jest jeszcze inne obciążenie genetyczne, z którego dotąd nikt nie zdawał sobie sprawy.
Pytania dotyczące wywiadu rodzinnego mogą być bardzo szczegółowe. Dlatego warto porozmawiać z członkami rodziny przed wizytą u lekarza i spisać wszystkie informacje.
W poradni genetycznej możemy spodziewać się poniższych pytań:

- Czy podobne zaburzenia/objawy co u pacjenta występowały też u innych członków rodziny?
- Czy występowały w rodzinie choroby genetyczne lub choroby o podejrzewanym etiologii genetycznej albo niejasnej etiologii - jeśli tak, to jakie i u kogo?
- Czy w rodzinie były przypadki nagłej śmierci dzieci i osób młodych i czy ustalono przyczynę?
- Czy w rodzinie występują zaburzenia neurologiczne, zmiany skórne, choroby nowotworowe (u kogo, w jakim wieku, jaki nowotwór)?
- Czy występowała niepłodność, poronienia samoistne, poród martwego dziecka?
Jeśli w rodzinie były osoby z wadami wrodzonymi, niepełnosprawnością intelektualną, podejrzeniem choroby genetycznej, warto zabrać ze sobą ich dokumentację medyczną, a także fotografie tych osób (także już nieżyjących).
Warto zorientować się, czy w rodzinie ktoś miał badania genetyczne, jeżeli tak to jakie, z jakiego powodu i jakie są wyniki badań. Jeżeli jest taka możliwość, należy zabrać ze sobą na wizytę wyniki badań genetycznych członków rodziny.

4. Badanie przedmiotowe.

W zależności od rodzaju zaburzeń badanie przedmiotowe (na ogół pacjent rozbiera się do bielizny) może być bardziej lub mniej szczegółowe i jest dostosowane do specyfiki danej choroby. W przypadku stwierdzenia w badaniu przedmiotowym nieprawidłowości, które mają znaczenie dla ustalenia rozpoznania (np. widoczne wady wrodzone, zmiany skórne, cechy dysmorfii – drobne odstępstwa od normy w budowie ciała), lekarz może wykonać zdjęcia fotograficzne, które będą częścią dokumentacji medycznej pacjenta. Może się zdarzyć, że lekarz będzie chciał zbadać także krewnych pacjenta obecnych przy wizycie (rodziców, zdrowe rodzeństwo). W przypadku chorego dziecka przy wizycie powinni być obecni oboje rodzice dziecka (o ile to możliwe).

5. Przedstawienie planu diagnostyki genetycznej i skierowanie pacjenta na badania genetyczne (jeśli są wskazania).

Wizyta w poradni genetycznej nie oznacza automatycznie skierowania na diagnostykę genetyczną, decyduje o tym lekarz poradni genetycznej. Lekarz przedstawia wnioski z wywiadu i badania przedmiotowego i jeśli uzna, że konieczne jest badanie genetyczne, przedstawia plan diagnostyki genetycznej i wyjaśnia, na czym badanie polega.

Przygotowanie do badania genetycznego

Badanie genetyczne zazwyczaj wykonuje się na próbce krwi pobranej z żyły. Badanie to nie wymaga pozostania na czczo, specjalnej diety ani konkretnej pory dnia, dlatego pacjent nie musi się do badania genetycznego specjalnie przygotowywać. Niektóre badania genetyczne (molekularne) można wykonać na wymazie z jamy ustnej. W tym przypadku na około 30 minut przed pobraniem wymazu z jamy ustnej zaleca się nie jeść, żeby wymaz nie był zanieczyszczony.

Przed badaniem genetycznym pacjent (w przypadku dziecka rodzic/opiekun prawny) podpisuje zgodę na badanie.

Źródło strony: <http://choroby rzadkie.gov.pl/edukacja/przygotowanie-do-wizyty-w-poradni-genetycznej>