ΚΛΙΝΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ
Τηλ. 22392740, 22358600 | Φαξ. 22392786
ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΔΡ ΒΙΟΛΕΤΤΑ ΧΡΙΣΤΟΦΙΔΟΥ ΑΝΑΣΤΑΣΙΑΔΟΥ, MD, PhD

Γενετική συμβουλευτική

Στήριγμα για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους

Η γενετική συμβουλευτική είναι μια σχετικά νέα υπηρεσία στον τομέα της υγείας που αφορά τις γενετικές και κληρονομικές παθήσεις.

ΑΡΘΡΟ

Δρ Βιολέττα Χριστοφίδου Αναστασιάδου, MD, PhD

vanast@cing.ac.cy

-Τι είναι η γενετική συμβουλευτική;

Η γενετική συμβουλευτική είναι η διαδικασία της επικοινωνίας προς τον ασθενή ή την οικογένεια, εκείνων των πληροφοριών που αναφέρονται σε μια γενετική πάθηση, την πρόγνωσή της, τις μεθόδους αντιμετώπισης, τον τύπο κληρονόμησης και τις διάφορες επιλογές που προσφέρονται σχετικά. Επίσης, στη γενετική συμβουλευτική συζητούνται άλλα συναφή θέματα που προκύπτουν, όπως συναισθηματικά, κοινωνικά και αποκατάστασης, ενώ παράλληλα προσφέρεται στήριξη στον ασθενή και στην οικογένεια ώστε να μπορεί να κάνει ελεύθερες και ενημερωμένες επιλογές.

-Ποιοί τη χρειάζονται;

Ένα άτομο ή μια οικογένεια μπορεί να αντιμετωπίζουν διαφορετικά ερωτήματα αναφορικά με πιθανά γενετικά ή και κληρονομικά νοσήματα. Έτσι, η υπηρεσία της γενετικής συμβουλευτικής πρέπει να ανταποκρίνεται κάθε φορά στα ερωτήματα ανάλογα με τις ανάγκες της κάθε περίπτωσης.

Παραδείγματα περιπτώσεων που χρειάζονται γενετική συμβουλευτική

- Όταν ένα πρόβλημα υγείας ή μια διαφορετικότητα φαίνεται να παρουσιάζεται σε πολλά άτομα της ίδιας οικογένειας («τρέχει» στην οικογένεια).
- Όταν γεννιούνται παιδιά με συγγενείς ανωμαλίες ή που παρουσιάζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη ή νοητική καθυστέρηση ή άλλα πολύπλοκα προβλήματα υγείας.
- Όταν ένα έμβρυο παρουσιάζει ανωμαλίες στην ανάπτυξη ή στις αναλύσεις της προγεννητικής παρακολούθησης.
- Όταν μια γυναίκα προγραμματίζει εγκυμοσύνη και είναι πέραν των 30 χρόνων.
- Όταν δύο σύντροφοι που θέλουν να αποκτήσουν παιδιά είναι στενοί συγγενείς εξ αίματος.
- Όταν υπάρχει ανησυχία για την επίδραση μιας πάθησης, ενός φαρμάκου, ή μιας τοξικής χημικής ουσίας, ή άλλου περιβαλλοντικού παράγοντα σε μια εγκυμοσύνη.
- Όταν ένα άτομο ανησυχεί το ίδιο για κάποια κατάσταση ή κληρονομική προδιάθεση.
- Όταν παρατηρούνται άλλα προβλήματα υγείας που πιθανόν να έχουν γενετική προδιάθεση η αιτία.

-Τι περιλαμβάνει το ραντεβού για γενετική συμβουλευτική;

Η συνάντηση με τον ειδικό για γενετική συμβουλευτική διαρκεί συνήθως μία ώρα περίπου. Αρχικά συζητούνται τα ερωτήματα που υπάρχουν και τυχόν ανησυχίες. Στη συνέχεια συζητείται το ιστορικό των ιατρικών προβλημάτων της οικογένειας και καταγράφονται οι πληροφορίες στο οικογενειακό δένδρο. Αν υπάρχει συγκεκριμένη διάγνωση και σχετικές αναλύσεις, εξετάσεις ή βιοψίες ζητούνται για μελέτη. Ανάλογα με το πρόβλημα υγείας θα κριθεί αν χρειάζεται κλινική εξέταση από τον κλινικό γενετιστή ή αν απαιτείται καταρχήν προγραμματισμός συγκεκριμένης γενετικής ανάλυσης (π.χ. μοριακή μελέτη για γονίδια προδιαθεσικά στον καρκίνο του μαστού). Αν υπάρχει σαφής διάγνωση και εργαστηριακά τεκμηριωμένη τότε εκτιμούνται και υπολογίζονται οι πιθανότητες επανάληψης της πάθησης αυτής και τέλος συζητούνται οι διάφορες επιλογές που προσφέρονται. Έτσι ο/η ασθενής και η οικογένεια μπορεί να αποφασίσει πως θέλει να διαχειριστεί το πρόβλημα υγείας και τις πιθανότητες επανάληψής του, ενημερωμένα και υπεύθυνα.

-Ποιοί προσφέρουν τη γενετική συμβουλευτική;

Η υπηρεσία της γενετικής συμβουλευτικής προσφέρεται στην Κλινική μας από τους πιο κάτω επαγγελματίες της υγείας που έχουν ειδικές γνώσεις ιατρικής γενετικής:

Ιατροί γενετιστές: είναι οι εξειδικευμένοι ιατροί για τη διάγνωση και αντιμετώπιση γενετικών και κληρονομικών παθήσεων και για τη γενετική συμβουλευτική.

Σύμβουλοι γενετικής: είναι οι επαγγελματίες υγείας με τις απαραίτητες γνώσεις για την παροχή γενετικής συμβουλευτικής.

Νοσηλεύτρια γενετικής: είναι η εξειδικευμένη νοσηλεύτρια για τη νοσηλευτική φροντίδα και συμβουλευτική ασθενών.

Πρόσφατα η Κλινική Γενετική ενισχύθηκε με νέο Κλινικό Γενετιστή, το Δρα Γιώργο Ταντελέ.