

# Genetikai tanácsadás



**A** genetikai tanácsadásnak nevezett felvilágosító, ismeretátadó megbeszélés a klinikai genetikai szakvizsgálóval rendelkező orvos és a tanácskérő pár vagy személy között zajlik, valamilyen, feltehetően genetikai eredetű vagy veleszületett állapottal vagy gyermekvállalási problémával kapcsolatban. A tanácskérés indoka jobbra a családalapítással, örökletességgel kapcsolatos. A tanácsadásra az egészségbiztosító finanszírozása alapján 50 perc áll rendelkezésre, és írásos szakvélemény átadásával zárul.

A folyamat elnevezése azt sugallja, mintha valóban tanácsot kapnának a szolgáltatótól részt vevők, de ez nincs így: információt kell kapniuk, mégpedig annyit, amennyi elég ahhoz, hogy saját döntésüket képesek legyenek meghozni. Ez sokszor nem egyszerű feladat. A felelősen vállalt döntés legjobb megvalósításában azután az orvos – a jog adta lehetőségeken belül – támogatja a tanácskérőket.

Ez azt is jelenti, hogy a genetikai tanácsadás célja nem a beteg gyermek születésének mindenáron való megelőzése. A házaspár dönthet úgy, hogy a méhen belüli szűréssel kimutatott betegséggel születendő gyermeket elfogadja, számára a lehető legjobb életindítási feltételeket kéri. Erre nemegyszer van példa. A magzat súlyos betegsége esetén azonban a várandósság megszakítására is van lehetőség. A hatályos törvény szerint a 12. hétig akkor szakítható meg a terhesség, ha a magzat orvosilag valószínűsíthetően súlyos fogyatékos állapotban vagy egyéb károsodás-

**A genetikai tanácsadás egyfajta segítő beszélgetés, aminek célja, hogy a tanácskérők a számukra legmegfelelőbb döntést hozhassák meg gyermekük vagy saját maguk egészségével kapcsolatban. A korábbi területekhez képest a genetikai tanácsadás sok új betegséggel kapcsolatban is értelmet kapott.**

ban szenved, illetve a 20–24. hétig akkor, ha a magzatot ért genetikai, méhen belüli ártalom valószínűsége az 50%-ot eléri.

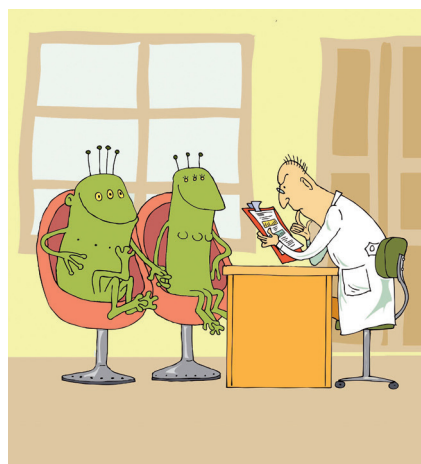
## MIRŐL SZÓL A BESZÉLGETÉS?

A tanácsadás feladata a feltételezett betegség – pl. Down-szindróma, izomsorvadás, Tay–Sachs-betegség, sarlósejtes vérszegénység – pontos természetének, kiváltó okának megbeszélése, a tanácsadáson megjelent személyre és hozzátartozóira vonatkozóan a genetikai kockázat megállapítása, a betegség várható lefolyásának közlése, az esetleges diagnosztikai lehetőségek ismertetése és megszervezése.

A magzattal vagy gyermekvállalással kapcsolatos genetikai tanácsadás leggyakoribb indokai: a családban genetikai betegség, fejlődési rendellenesség fordul elő; a családtervező nő elmúlt 35 éves; egyéb okkal nem magyarázható ismétlődő vetélés vagy infertilitás áll fenn; a családtervezők vérrokonok; a várandós nőt a magzat épségét, fejlődését veszélyeztető külső hatás érte; szűrővizsgálatok alapján a magzat fejlődési vagy kromoszóma-rendellenességeinek kockázata nagy.

## KÓRFELTÁRÓ, KÓRJÓSLÓ TESZTEK ÉS TANÁCSADÁS

A genetikai tanácsadás speciális esete a genetikai kórfeltáró és kórjósító tesztekhez kapcsolódik. A humángenetikai vizsgálat előtt az érintettet tájékoztatni kell a mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának kockázatairól, a lehet-



**A genetikai tanácsadást olykor a genetikai anyag molekuláris biológiai vizsgálata alapozza meg, máskor a kromoszómák vizsgálata vagy a családtagok érintettségének ismerete is elég hozzá**

séges eredménynek az érintettet és családját érintő következményeiről, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól.

Ma már nem csak a ritka, egy génhez kötött betegségek és a terhesség alatti veszélyes külső hatások miatt, de a jóval gyakoribb és csak részben genetikai hátterű betegségek családon belüli halmozódása miatt is kérhetünk genetikai tanácsadást. A szakrendelés beutalóhoz kötött, de egyre több magánszolgáltatónál is elérhető.

*Dr. Klujber Valéria*

EZ A TÁJÉKOZTATÓ NEM HELYETTESÍTI AZ ORVOSI KEZELÉST. A BETEGEK SZÁMÁRA KÉSZÍTETT MÁSOLATOKTÓL ELTEKINTVE FELHASZNÁLÁSA CSAK A KIADÓ ÍRÁSOS HOZZÁJÁRULÁSA NYOMÁN ENGEDÉLYEZETT.