

## Jak się przygotować do wizyty w Poradni Genetycznej?”

Szanowni Państwo,

w trosce o najlepsze wykorzystanie czasu przeznaczanego na wizytę w Poradni Genetycznej przygotowaliśmy krótki poradnik o tym „Jak się przygotować do wizyty w Poradni Genetycznej?”

Prosimy o zapoznanie się z jego treścią.

### Przygotowanie do wizyty u poradni genetycznej

#### 1. Kilka dni/ tygodni wcześniej

- Skompletuj i uporządkuj swoją historię medyczną, zadбай o to aby wyniki były ułożone chronologicznie (od najświeższych do najstarszych), w przypadku bardzo obszernej dokumentacji medycznej wybierz najistotniejszą – zazwyczaj jest nią karta informacyjna z ostatniej hospitalizacji (jeśli taka się odbyła), wyniki badań genetycznych

*Przykłady:*

- w przypadku podejrzenia choroby nerwowo – mięśniowej uwarunkowanej genetycznie warto ze sobą mieć: wyniki badania EMG/ENG (ostatnie), wynik biopsji mięśnia (jeśli była przeprowadzona), kartę informacyjną z hospitalizacji z Oddziału Neurologii (jeśli taka się odbyła)

- w przypadku podejrzenia niepełnosprawności intelektualnej uwarunkowanej genetycznie warto ze sobą mieć: opinię psychologiczną/ psychiatryczną, kartę informacyjną z hospitalizacji z Oddziału Neurologii (jeśli taka się odbyła), wynik badania USG jamy brzusznej, wynik badania ECHO serca, wynik badania EEG, wynik badania MRI (jeśli się odbyły), konsultacje wielospecjalistyczne

- w przypadku rodzinnego obciążenia nowotworami warto ze sobą mieć: wyniki badania histopatologicznego, kartę informacyjną z leczenia onkologicznego, wyniki badań histopatologicznych krewnych chorujących w rodzinie na nowotwory (głównie rodziców, rodzeństwa, potomstwa – krewni pierwszego stopnia)

- w przypadku podejrzenia zespołu genetycznego związanego z dysmorfją prosimy aby zabrać ze sobą dokumentację fotograficzną obojga rodziców pacjenta z okresu dzieciństwa (w miarę możliwości)

**UWAGA! PRZED WIZYTĄ NALEŻY PRZEDSTAWIĆ PEŁNĄ DOKUMENTACJĘ UPRAWNIAJĄCĄ DO ŚWIADCZEŃ POZA KOLEJKĄ NFZ (WSZYSTKIE STRONY ORZECZEŃ, LEGITYMACJI ETC.)**

Zwracamy się z uprzejmą prośbą aby wyniki badań genetycznych, które mają być omówione podczas wizyty (ze szczególnym uwzględnieniem badania WES) były wysyłane na adres: [recepcja@medgen.pl](mailto:recepcja@medgen.pl) kilka dni wcześniej przed wizytą.

- Zbierz wywiad rodzinny (tak dokładny na ile pozwala Ci kontakt i relacje z członkami Twojej rodziny).

Podczas wizyty w poradni genetycznej będziesz pytany będziesz zarówno o żyjących jak i zmarłych krewnych, o ich choroby, wiek wystąpienia pierwszych objawów choroby, przyczyny zgonów

## 2. Przed wizytą:

- Wyśpij się, zażyj leki, zjedz kolację i śniadanie (przed pobraniem krwi do badań genetycznych nie musisz być na czczo!), zadbaj o nawodnienie, wtedy dużo łatwiej będzie pobrać krew.
- Jeśli jesteś Pacjentem pełnoletnim możesz zabrać na wizytę w poradni genetycznej osobę bliską (w przypadku badań przedobjawowych chorób genetycznych o późnym początku jest to nawet wskazane).
- Dzieci prosimy aby do gabinetu lekarskiego wchodziły z jednym opiekunem (z wyjątkiem dzieci z podejrzeniem zespołów genetycznych przebiegających z dysmorfia, preferencyjnie oboje rodzice mogą być na wizycie wraz ze swoimi zdjęciami z okresu dzieciństwa)
- Na wizytę prosimy zjawiać się około 15 minut przed czasem celem uzupełnienia niezbędnej dokumentacji: takiej jak upoważnienie do zasięgania informacji o stanie zdrowia Pacjenta lub upoważnienie do otrzymywania dokumentacji Pacjenta (zastanów się czy i kogo chcesz upoważnić). Pacjenci spóźnieni na wizytę mogą zostać **nie przyjęci** w danym dniu pracy poradni.
- Pacjent w dniu wizyty (zwłaszcza dzieci) musi być zdrowy- nie przyjmujemy pacjentów z aktywną infekcją- gorączką, katarem oraz zmianami skórnymi sugerującymi chorobę zakaźną, w razie wystąpienia objawów sugerujących infekcję prosimy o kontakt z naszą recepcją: [recepcja@medgen.pl](mailto:recepcja@medgen.pl) lub telefonicznie: 501 377 150, postaramy się wyznaczyć jak najszybszy, nowy termin wizyty.
- Dostępne miejsca parkingowe znajdują się w najbliższej okolicy CM Medgen (oznaczone na załączonej infografice, bądź na stronie [www.medgen.pl/kontakt](http://www.medgen.pl/kontakt))



### 3. Przebieg wizyty w Poradni Genetycznej.

**Pierwszorazowe wizyty odbywają się stacjonarnie w Poradni Genetycznej CM MEDGEN i trwają zazwyczaj ok. 30 min.**

Na początku Pacjent (lub jego rodzina obecna w gabinecie) przedstawiają lekarzowi swój problem i cel wizyty, następnie lekarz genetyk:

- zbiera **szczegółowy wywiad** dotyczący problemu klinicznego pytając:
  - o początek wystąpienia niepokojących objawów/ okoliczności ich wystąpienia
  - o dalszą historię medyczną Pacjenta (jeśli lekarz uzna to za istotne dla postawienia właściwej wstępnej diagnozy), choroby przewlekłe, poradnie specjalistyczne pod których opieką jest pacjent, przebyte operacje, nałogi, wywiad położniczy,
  - o potomstwo, rodzeństwo, dzieci rodzeństwa, rodziców, rodzeństwo rodziców, kuzynostwo, dzieci kuzynostwa, ew. także o pokolenie dziadków,
  - o choroby genetyczne, wady wrodzone, niepełnosprawność intelektualną (upośledzenie umysłowe), nowotwory złośliwe, niepowodzenia rozrodu (brak ciąży, poronienia samoistne, porody martwe), zgony dzieci.
- zapoznaje się z **dokumentacją lekarską** oraz wynikami dotychczas przeprowadzonych badań i konsultacji
- **przeprowadza badanie fizykalne oraz sporządza dokumentację lekarską,**
- ustala **plan postępowania diagnostycznego** i przedstawia go Pacjentowi,
- zleca odpowiednie **badania**, które pozwalają ustalić rozpoznanie i określić, czy choroba Pacjenta/obserwowana patologia mają podłoże genetyczne.
- W przypadku zlecenia wykonania badania diagnostycznego pacjent udaje się do gabinetu zabiegowego na pobranie krwi

**Uwaga! Badania genetyczne są przeprowadzane zgodnie z kolejką NFZ do Pracowni Genetycznej. Data wizyty w Poradni Genetycznej nie zawsze jest tożsama z datą rozpoczęcia badania genetycznego.**

Prosimy aby na każdorazową wizytę w Poradni Genetycznej pacjent miał ze sobą dowód osobisty lub inny dokument tożsamości ze zdjęciem.

MEDGEN