

Centro de Genética Preditiva e Preventiva
 IBMC, Univ. Porto
 Tel.: (+351) 22.607.49.94
 Fax: (+351) 22.600.29.23
 Email: cgpp-cons@ibmc.up.pt (consulta);
cgpp-lab@ibmc.up.pt (laboratório);
www.cgpp.eu

Coimbra:

Serviço de Genética Médica
 Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC
 Tel.: (+351) 239.480.638
 Fax: (+351) 239.717.216
 Email: genetica@chc.min-saude.pt
www.chc.min-saude.pt/servicos/genetica

Vila Real:

Consulta de Genética Médica
 Hospital São Pedro, CHTMAD
 Tel: (+351) 259.300.500
 Fax: (+351) 259.300.503
www.chtmad.min-saude.pt

Revisão do texto e tradução de Jorge Sequeiros
 Agosto 2008

Modificado a partir de folhetos produzidos pelo Guy's and St Thomas' Hospital, London; e o London IDEAS Genetic Knowledge Park, de acordo com os seus padrões de qualidade.

Este trabalho foi apoiado por EuroGentest, uma rede de excelência europeia do 6º Programa Quadro da União Europeia (FP6 NoE, contract number 512148).



Alguma informação sobre a sua consulta de genética



**Informação para
doentes e familiares**

Alguma informação sobre a sua consulta de genética

Esta informação foi preparada para doentes e familiares que tenham marcado uma consulta de um especialista de genética médica. O objectivo é dar-lhe alguma informação sobre os motivos pelos quais foi referenciado para esta consulta e o que pode esperar dela.

Porque foi referenciado para uma consulta de genética?

Algumas das razões para isso podem ser:

- Porque existe uma doença genética na sua família ou na do seu companheiro
- Ter uma criança com dificuldades de aprendizagem, atraso do desenvolvimento ou problemas de saúde, e o seu médico achar que isso possa ter uma causa genética
- Você ou o seu companheiro terem uma doença genética que possa ser transmitida aos vossos filhos
- Ter realizado outro teste durante a gravidez (como uma ecografia ou uma análise ao sangue), que tenha mostrado um risco aumentado de o seu bebé vir a ter uma doença genética
- Terem tido um aborto espontâneo ou um nado-morto
- Certos tipos de cancro ocorreram em vários familiares próximos
- Você e o seu parceiro são familiares próximos e querem ter uma criança
- O seu médico achou que o especialista de genética o poderia ajudar com mais informação sobre a seu estado

Centro de Genética Preventiva e Preditiva (CGPP) - IBMC
www.cgpp.eu

Sociedade Portuguesa de Genética Humana
www.spgh.net

Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos
www.ordemdosmedicos.pt

Serviços e laboratórios de genética no sector público em Portugal:

Lisboa:

Serviço de Genética Médica
 Hospital de Santa Maria
 Tels.: (+351).21.780.53.40 (geral); (+351).21.780.33.07
 (laboratório)
 Fax: (+351).21.780.55.86
 Email: genetica@hsm.min-saude.pt
www.chln.min-saude.pt

Serviço de Genética Médica
 Hospital de D. Estefânia
 Tel.: (+351).21.312.66.00
 Fax: (+351).21.312.66.67
 Email: sgenetica@hdestefania.min-saude.pt
www.hdestefania.min-saude.pt/

Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge
http://www.insarj.pt/site/insa_home_00.asp

Porto:

Instituto de Genética Médica
 Tel.: (+351).22.607.03.00
 Email: genetica@igm.min-saude.pt
www.igm.min-saude.pt

Para os familiares afectados, poder-lhe-á ser perguntada a sua morada e o nome e morada do médico de família deles.

Sabemos que nem sempre será possível conseguir esses detalhes. A informação fornecida será tratada confidencialmente, e apenas será partilhada com outros familiares ou outros profissionais de saúde envolvidos nos seus cuidados, e só **com a sua permissão**. Os seus familiares nunca serão contactados sem a sua permissão.

Traga todas as perguntas e preocupações que tenha para a sua consulta – para se não esquecer, escreva-os. Poderá também querer vir à consulta com o seu companheiro, ou com outro familiar ou amigo. Se necessitar de um intérprete, avise antes o serviço ou consulta de genética.

Após a consulta, é muito provável que lhe seja enviada informação escrita que cubra os assuntos que foram conversados. Isto ajudá-lo-á a lembrar-se de tudo. Poderá eventualmente querer partilhar essa informação com outros familiares. Pergunte ao especialista de genética médica se lhe irá ser entregue alguma informação escrita e quando poderá esperar recebê-la.

Use este espaço para escrever quaisquer questões que tenha:

Orphanet

(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre doenças raras e medicamentos orfãos, com links a associações de doentes em toda a Europa, *em inglês e português*)

www.orpha.net

EuroGentest

(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre testes genéticos)

www.eurogentest.org

de saúde actual

Como poderá ser ajudado?

O especialista em genética médica pode ajudá-lo de diferentes maneiras. Algumas destas são:

- Explicar quais os testes disponíveis que podem ajudar confirmar o diagnóstico
- Fazer ou confirmar um diagnóstico
- Fornecer-lhe informação sobre a doença e como ela é transmitida
- Discutir o risco de poder vir a desenvolver a doença no futuro
- Discutir o risco de os seus filhos poderem ser afectadas com a doença que existe na família
- Falar sobre as maneiras de viver com a doença e o apoio médico, psicológico e social que estão à sua disposição
- Responder a quaisquer questões que possa ter sobre a doença que foi diagnosticada



Antes da consulta

Pode ser útil para o especialista ter detalhes médicos sobre outras pessoas da sua família, incluindo as que forem afectadas por problemas de saúde que possam ter uma causa genética. Por favor traga os seguintes detalhes sobre os seus familiares, até à geração dos seus avós. Use para isso o espaço abaixo disponibilizado.

Parentesco consigo (p.ex., mãe, tio, etc.)	Nome completo	Data de nascimento (e de morte, se falecido)	Se for apropriado, tome nota sobre: O seu diagnóstico genético, detalhes de outros problemas de saúde e idade em que foi feito o diagnóstico	Quando e onde foram diagnosticados ou tratados