



Consilierea genetică și beneficiile acesteia

Drd. Mădălina Radu
Departamentul de Psihologie
Universitatea Babeș Bolyai

Ce este consilierea genetică?

Consilierea genetică este un proces de **comunicare**, prin care **oamenii sunt ajutați să înțeleagă și să se adapteze la implicațiile medicale, psihologice, familiale și reproductive** ale unei afecțiuni genetice.

Am. Society of Human Genetics, 1975; 2007



Cine poate participa la consiliere genetică?

- Oamenii apelează la consiliere genetică pentru mai multe motive:
 - Au sau sunt **îngrijorați** că ar putea transmite o afecțiune genetică
 - Doresc să cunoască mai multe informații despre **riscul** pe care îl au de a dezvolta diverse afecțiuni și cum pot reduce acest risc
 - Doresc să aibă **copii** și vor să știe mai multe despre sănătatea viitorului copil
 - Există un **istoric familial** de probleme la naștere, dificultăți în dezvoltare sau de retard mental
 - Au un membru al familiei cu o **tulburare mentală severă**
 - Au un **istoric familial de cancer**

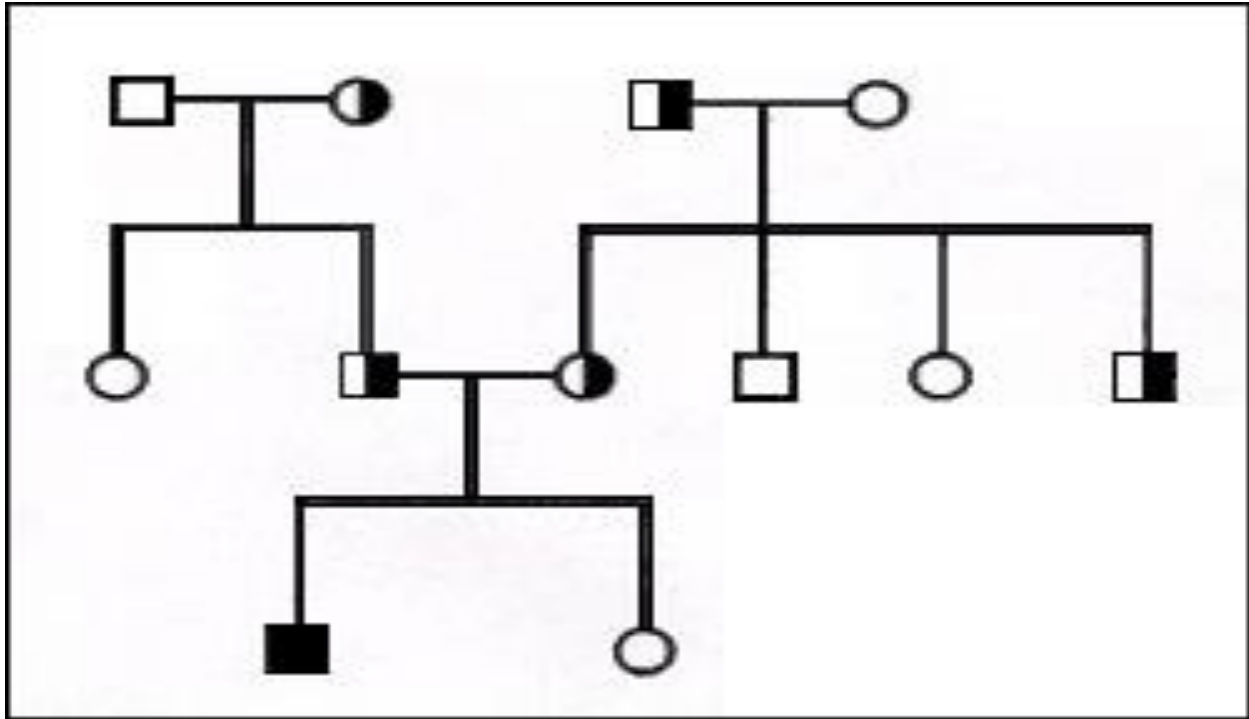


O ședință de consiliere genetică poate dura cel puțin o oră și informația oferită variază în funcție de afecțiunea genetică.

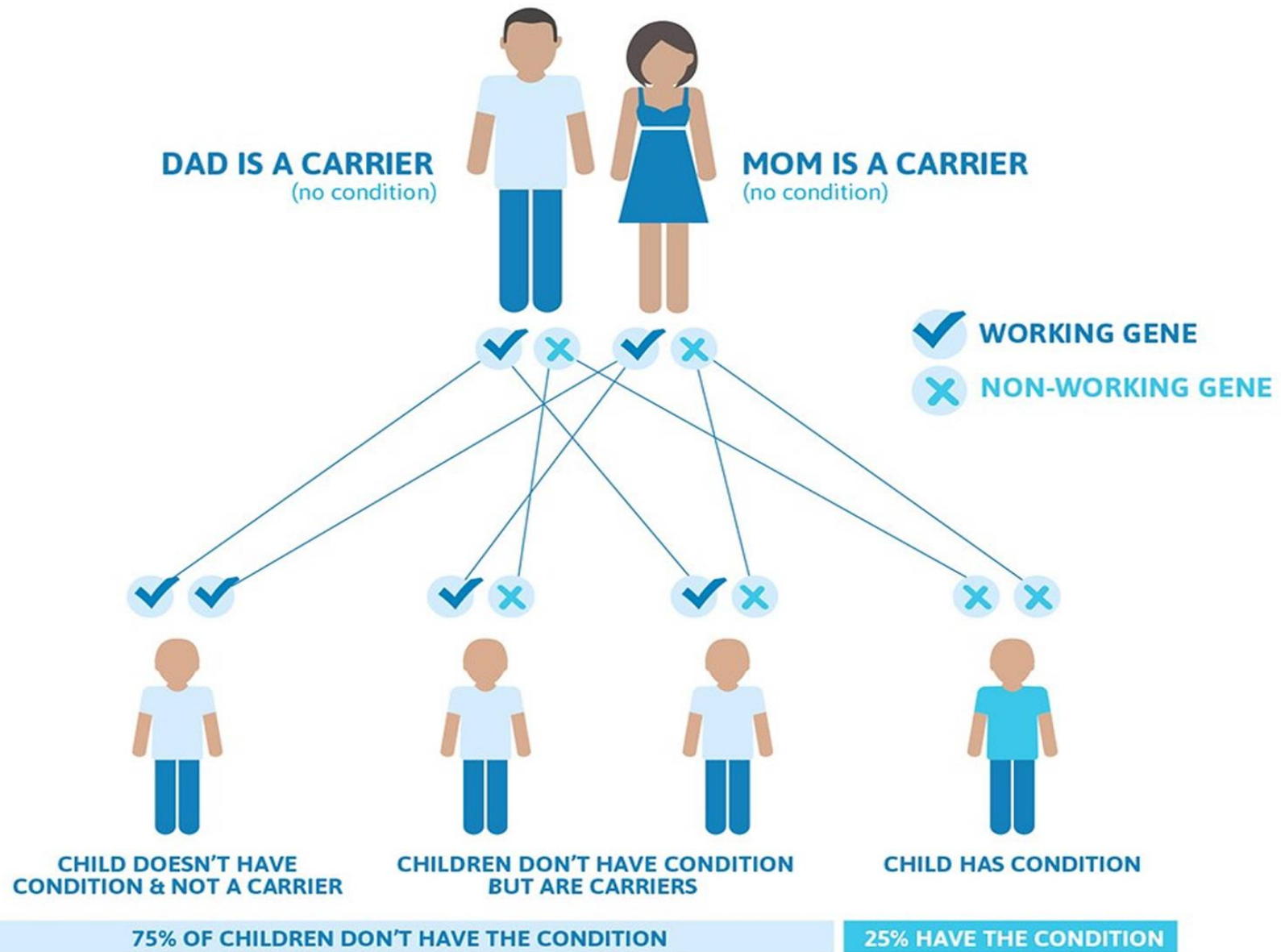


La ce mă pot aștepta de la o ședință de consiliere genetică?

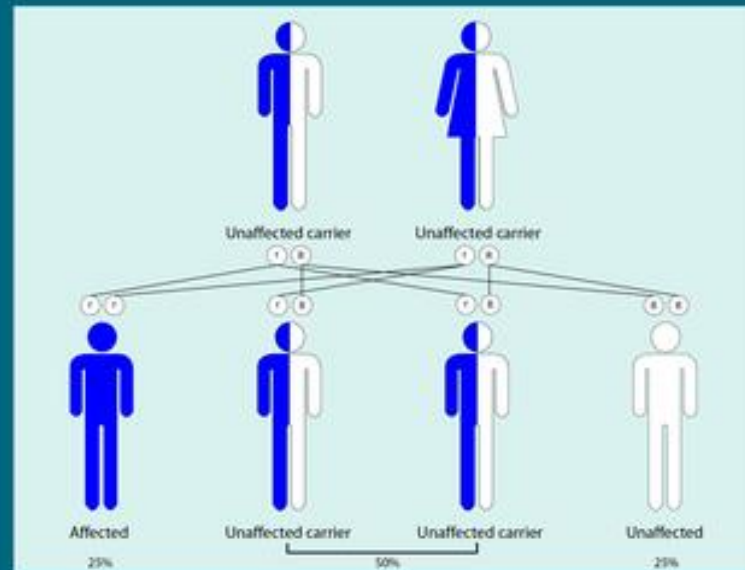
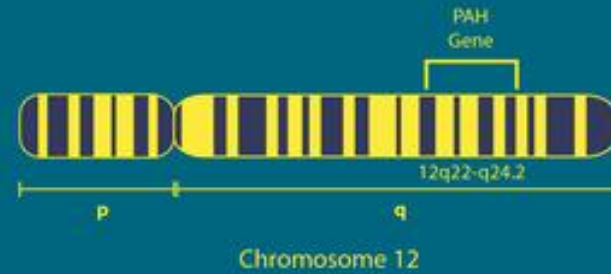
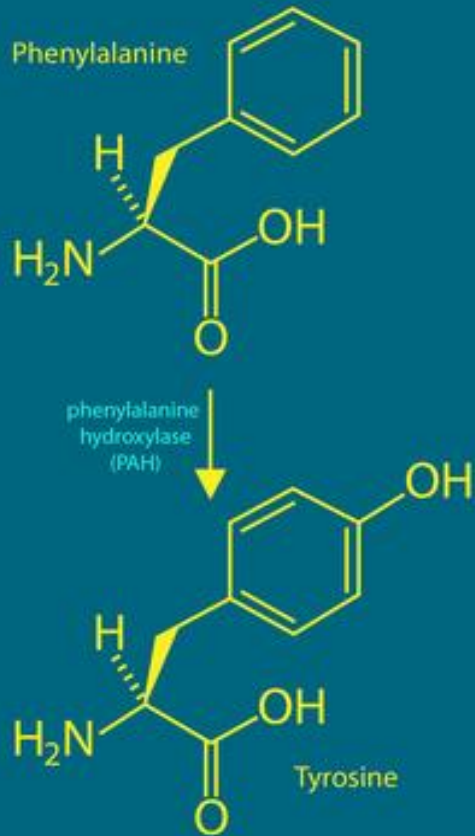
- Se discută informații despre istoricul medical și familial
- Se explică cauzele și modul în care afecțiunile genetice sunt transmise în familii
- Se discută dacă și care sunt șansele de a transmite/a moșteni o afecțiune genetică
- Se clarifică informații legate testare genetică, diagnostic sau în anumite cazuri, de ce nu a fost pus nici un diagnostic
- Se oferă ghidaj în a lua decizii informate în legătură cu planning-ul familial sau aspecte ce țin de gestionarea afecțiunii genetice
- Se oferă susținere și suport în a face față emoțiilor legate de riscul de a avea sau de a transmite o afecțiune genetică
- Prezintă informații despre resurse medicale, rețele de suport și alte aspecte importante



Autosomal Recessive Inheritance Pattern



Phenylketonuria (PKU)



Autosomal Recessive Inheritance

**O ședință de consiliere genetică este o conversație.
Implicarea și opinia dumneavoastră sunt foarte
importante.**



Cum mă pot pregăti pentru o ședință de consiliere genetică?

- Listă de întrebări sau neclarități
- Adună date despre istoricul familial:
 - informații despre frați, părinți, bunici, unchi, mătuși etc.
 - informații despre afecțiuni medicale sau boli cronice din familie
 - informații despre nașteri, complicații la naștere, pierderi de sarcină
- Adresează întrebări sau solicită clarificări suplimentare acolo unde informațiile sunt dificil de înțeles



Întrebări pe care le pot adresa consilierului genetic?

- Afecțiunea genetică apare în familie?
- Dacă un membru al familiei mele are o afecțiune genetică, pot să o am și eu?
- Dacă eu am o afecțiune genetică, alți membrii ai familiei mele au șanse să o moștenească și ei?
- Există testare genetică disponibilă? Dacă da, care sunt beneficiile și limitele testării?
- Cum mă pot ajuta informațiile despre risc sau despre afecțiunea genetică?



Cum o să fie interacțiunea dintre mine și consilierul genetic?



- Principalele roluri ale consilierul genetic sunt de:
 - avocat al clientului
 - consilier
 - sursă de suport
 - sursă de informații
 - sursă de recomandări și resurse
- Consilierul genetic:
 - Este empatic, obiectiv, imparțial
 - Păstrează informația confidențială
 - Diferențiază între standardele etice proprii și cele ale clientului
 - Apreciază și respectă normele culturale ale clientului
 - Este non-directiv, dar pregătit să ofere sfat și suport psihologic, direct sau prin recomandare

Beneficiile consilierii genetice

- Primesc informații despre afecțiunea genetică (transmitere, manifestare, gestionare etc.)
- Primesc informații despre șansa de apariție sau reapariție a afecțiunii genetice la alți membrii ai familiei
- Pot discuta aspectele dificile asociate afecțiunii genetice (dificultăți zilnice, impact emotional, stigma etc.)
- Pot afla informații suplimentare despre surse de suport, surse de informare, recomandări și resurse
- Pot adresa întrebări sau neclarități în cadrul unei relații bazate pe confidențialitate, empatie și înțelegere

Resurse

- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria>
- <https://www.npkua.org/Education/PKU-Medical-Guidelines>
- <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7383/phenylketonuria>
- <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoacid disorders/PKU.html#8>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1504/>



Contact



- Ramona Moldovan: ramonamoldovan@psychology.ro
- Andrada Ciucă: andradaciuca@psychology.ro
- Mădălina Radu: madalinaradu@psychology.ro
- Facebook:
<https://www.facebook.com/ConsiliereGenetica/>
<https://www.facebook.com/ConsiliereGeneticaTulburariMentale/>
<https://www.facebook.com/HuntingtonRomania/>