

Врз основа на член 27 став (1) од Законот за здравствената заштита („Службен весник на Република Македонија“ број 43/12, 145/12, 87/13, 164/13, 39/14, 43/14, 132/14, 188/14, 10/15, 61/15 и 154/15), министерот за здравство донесе

У П А Т С Т В О

ЗА МЕДИЦИНСКОТО ЗГРИЖУВАЊЕ ПРИ ГЕНЕТСКО СОВЕТУВАЊЕ

Член 1

Со ова упатство се утврдува медицинското згрижување при генетско советување.

Член 2

Начинот на згрижување при генетско советување е даден во прилог, кој е составен дел на ова упатство.

Член 3

Здравствените работници и здравствените соработници ја вршат здравствената дејност на медицинското згрижување при генетско советување по правило согласно ова упатство.

По исклучок од став 1 на овој член, во поединечни случаи по оценка на докторот може да се отстапи од одредбите на ова упатство, со соодветно писмено образложение за причините и потребата за отстапување и со проценка за натамошниот тек на згрижувањето, при што истото од страна на докторот соодветно се документира во писмена форма во медицинското досие на пациентот.

Член 4

Ова упатство влегува во сила наредниот ден од денот на објавувањето во „Службен весник на Република Македонија“.

Бр. 17-10371/1

9 октомври 2015 година

Скопје

МИНИСТЕР

Никола Тодоров

ГЕНЕТСКО СОВЕТУВАЊЕ

МЗД Упатства

Последен пат е ажурирано на: 02. 09. 2014 © Duodecim Medical Publications Ltd

Важно

- Во одреден период, секој доктор треба да одговори на прашањата, поврзани со природата на наследување на болести и да дискутира за важните теми со пациентот.
- Пациентот треба да се упати кај генетски специјалист кога прашањата за наследност бараат понатамошно истражување, на пример, кога:
 - Членовите на семејството или роднините имаат здравствена состојба за која се смета дека е генетска, а дијагнозата не е јасна.
 - Ретка генетската состојба е дијагностицирана во семејството, а за која нема дополнителни информации.
 - Болеста на пациентот наведува потреба од советување или истражување на роднините.
- Улогата на генетскиот специјалист (медицински генетичар) е чисто советодавна и тој/таа не учествува во донесувањето одлуки, како на пример, планирање на семејство, пренатална дијагноза, генетско и предиктивно тестирање.
- Докторот кој го третира пациентот може да обезбеди генетско советување за некои почести болести како:
 - Дијабетес.
 - Астма и други алергии.
 - Дислипидемија, види ги соодветните упатства.
 - Рак, кога нема сугестивен доказ дека е наследен (рак на дојка, види го соодветното упатство, рак на дебелото црево, види го соодветното упатство).
 - Ментални здравствени проблеми.
- Не секогаш може да се обезбеди генетско советување како дел од рутинската медицинска грижа на пациентот, бидејќи генетските проблеми подразбираат дополнително време и концентрација. Докторот треба да одлучи за секој пациент одделно, дали неговите/нејзините ресурси се соодветни за соочување со дадениот генетски проблем.

Работата на медицинскиот генетичар

- Првиот чекор во генетско советување е да се направи или да се потврди точната етиолошка дијагноза.
- Во многу случаи, ретка болест може да се дијагностицира само со помош на специјалистички ресурси достапни само за генетичарот.

- Доколку може, наследната генетска шема и ризикот од појавување на болеста се објаснува колку што може јасно на семејството и дополнително се дискутира со засегнатите страни.
- Дури и во ситуации кога ситуацијата е недијагностицирана, често може да се процени состојбата за која се претпоставува дека има наследна генетска шема и ризик од појавување.
- Доколку парот планира да има деца, пренаталната дијагноза треба да се земе предвид.
- Во одредена болест, дури и предвидливо тестирање на гените се зема како опција.
- Генетичарот може да помогне во планирање на третманот, особено доколку состојбата е многу ретка.
- Генетското советување цели кон давање ажурирана, непристрасна информација и појаснување на фактите врз основа на кои семејството ќе донесе лична одлука, согласно со нивните проценки.

Индикации за упатување на генетско советување

- Дете со ретка болест, со проблеми во развојот или со некакво нарушување, кога дијагностиката не е јасна и родителите сакаат да ја појаснат.
- Кога членови на семејство или роднини имаат генетски нарушувања за кои е потребна дополнителна информација.
- Кај парови кои сакаат да имаат дете и се загрижени за ризикот од повторна појава на генетска состојба.
- Кога се разгледува можноста за пренатална дијагноза при сомнение за болест или проблеми во развојот.
- Кога треба да се спроведе тест за носителство на ген или предиктивно тестирање на членови од семејство со позната генетска состојба.

Интернет страници со информација за генетските состојби

- OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) датабаза
 - Листа на болести за кои се знае или се сомнева дека се генетски.
- ORPHANET
 - Информации за ретки болести, лаборатории кои изведуваат генетско тестирање и лекови.
 - Европски, достапно на повеќе јазици.
- EuroGentest
 - Упатства за генетско советување.
 - Брошура за пациенти на повеќе од 20 јазици (генетски информации, пренатална дијагноза).
- GeneTests/GeneReviews
 - Клинички објаснувања на болести со информација за нивно генетско тестирање.

Поврзани извори

- Литература

Автор: Riitta Salonen-Kajander

Article ID: ebm01058 (028.001)

© Duodecim Medical Publications Ltd

1. EBM Guidelines, 02.04.2014, Essential evidence plus
www.essentialevidenceplus.com/content/ebmg?page=39&results=20&class=none&resource=G
2. Упатството треба да се ажурира еднаш на 4 години.
3. Предвидено е следно ажурирање до 2018 година.