



PRO RETINA
Deutschland e. V.

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen

Molekular genetik Taniya 5 adım

Moleküler Genetik Tanının 5 Adımı ve bu durum soydan gelen çözümlenir Retina ağ tabkas hastalıkları İçin neden önemlidir

Tanısal genetik incelemeler kalıtsal retina veya görme yolu hastalığının moleküler nedeninin doğru bir göstergesini sağlayabilir. Tek bir hastalığın bir veya birçok genetik nedeni olabilir (.B. retinitis pigmentosa, koni çubuğu distrofisi gibi). Hastalığa bağlı olarak, moleküler genetik tanı bireysel genetik modifikasyon bulmada çeşitli şekilde başarılı olur. Keşif oranı koni çubuğu distrofileri için %30'dan az, Morbus Best hastalığı için %90'ın üzerinde değişmektedir. Genetik olarak çok farklı retinitis pigmentosa hastalıkları grubu, orta aralıkta doğrulanmış bir tanının yaklaşık% 65'i ile bulunur.

Esas alınan gen değişiminin bilgisi, hastanın hastalığı için mevcut olan tedavi ve terapi seçeneklerini kullanmasını sağlar.

Spesifik genetik kusurun/bozukluğun bilgisi, istenen bir çalışmaya katılma olasılığını artırır. İlgili bir kişinin aile üyelerine hastalık risklerinin hedefli bir muayenesinin sunulabilmesi de önemlidir.

Kimler arařtırma yaptırmalı, nasıl iřlev grr ve etkilenenleri ve hasta olanları kimler bilgilendirir?

Kalıtsal retina hastalıęının klinik tanısını almıř kiřiler ve yakınları genetik muayene yaptırabilirler.

Tanı iin tıbbi olarak molekler genetik inceleme nerildiyse, bunu yapıp yapmayacaęınıza hasta olarak siz kendiniz karar verirsiniz.

Tanı, bir hastalık hakkında daha fazla bilgi edinmek iin ok yararlı olabilir.

Bununla birlikte, sonu asla geri alınamaz – bu nedenle hasta olmayan kiřilerin molekler genetik tanının sonucunun yararlarının ve tehlikelerinin farkında olmaları zellikle nemlidir:

Genetik kusuru olan herkes de illaki hastalanmaz - ve hasta olmayanlar hastalanabileceklerini bilmek isteyip istemediklerini dikkatlice dřnmek zorundadırlar.



Moleküler genetik testin faydaları:

- Gelecekteki yaşam planlaması üzerinde etkisi olabilecek bir prognozu yapmak için şüpheli bir klinik tanının doğrulanması gereklidir.
- Genetik olarak güvenceli tanıya bağlı olarak, hastalar hedefe yönelik tıbbi bakım ve tedaviden yararlanabilirler.
- Birçok klinik çalışmaları/gen tedavileri, spesifik gen modifikasyonu hakkında önbilgi gerektirir.
- Kalıtım modunun netleştirilmesi genellikle sadece genetik bulguların bilgisine dayanarak mümkündür. Bundan böyle, akrabalar veya (gelecekteki) çocuklar için risklere özel dikkat edilebilir.

Moleküler genetik testlerin/ muayenesi maliyetleri

Yasal olarak sigortalı kişiler için maliyet tahmini gerekmez. Genetik analiz, tek tip değerlendirme ölçeğine göre bir sağlık sigortası hizmetidir. Ancak kapsamlı genetik incelemelerde, yasal sağlık sigortası maliyetinin önceden onaylanması yararlı olabilir.

Özel sigortalılar, kanı almadan önce Özel Sağlık Sigortasının onaylaması gerektiren İnsan Genetik Enstitüsü'nden bir maliyet tahmini almadırlar

Sağlık sigortanız muayeneye kabûl etmiyorsa ne yapmalı?

Sağlık sigortası genetik incelemeyi reddeder ise, PRO RETINA üyesi olarak muhalefet davaları için RBM'nin (Hukuk Danışmanlığı „**Engelli Hakları**“) ücretsiz desteğinden yararlanma imkanına sahipsiniz.

Moleküler genetik bulgulara 5 adım:

- 1.** Doktora/göz doktoruna veya hüman genetik uzmanına gidin (www.pro-retina.de çevrimiçi genetik uzmanları listesi)
- 2.** Doktorunuz sizi genetik testlerin olanakları, şansları ve riskleri hakkında bilgilendirecektir. Doktor tarafından bir genodiagnostik laboratuvara imzalı bir onay formu, bilgi formu ve sevk belgesi „Örnek 10“ gönderilir. Doktorun bütçesi etkilenmeyecektir. (www.pro-retina.de altındaki ayrıntılar).
- 3.** Kan alınması ve numunenin laboratuvara gönderilmesi doktor tarafından gerçekleştirilir.
- 4.** Gerekirse, laboratuvar masraflarının sağlık sigortası tarafından karşılamak için sizinle iletişime geçecektir.
- 5.** Sonuç, muayene için sevk eden doktora gönderilecektir. Araştırma sonuçları hüman genetiği uzmanı tarafından açıklanmalıdır.



Henüz güvenilir bir tanınız yoksa, örneğin bir akrabaysanız, genetik uzmanına danışmak mantıklı bir ilk adımdır.

Genetik hakkında daha fazla bilgi için

PRO RETINA „Genetik ve Kalıtım“ broşürü yayınladı. Bu, kalıtsal retina hastalıklarının kalıtsal formlarına, genetik tanılarına ve terapi çalışmalarına genel bir bakış sağlar.

PRO RETINA'nın hasta kaydı

Terapiler ve tedaviler ile ilgili araştırmaları geliştirmek için ücretsiz bir hasta kaydı kurduk. Bu kayıt listesi hastaların klinik çalışmalara erişimini kolaylaştırmak ve araştırmacıların hastaları işe almasına yardımcı olmak için tasarlanmıştır. PRO RETINA Hasta Kaydı'na kaydolarak, hastalığın tedavisinin tespiti için klinik çalışmalara katılma şansını artırabilirsiniz

Finanse eden



PRO RETINA Deutschland e. V.

KaiserstraÙe 1c
53113 Bonn

Tel. (0228) 227 217-0
info@pro-retina.de

Çalıřmalarımızı desteklemek ister misiniz?

banka detayları

IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50

BIC: AACSD33XXX



řimdi tarayın
ve GiroCode ile
bağış yapın



Hakkımızda daha
fazla bilgi