


<p><b>Rauð flögg fyrir heilbrigðisþjónustu</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- neðangreint gæti bent til þess að sjúklingur geti verið með erfðavandamál</li></ul>	
--	---



## Almennar ábendingar fyrir starfsmenn í heilbrigðisþjónustu

Eitt eða fleiri af neðangreindu getur bent til þess að sjúklingur þinn sé í aukinni áhættu um að vera með erfðavandamál eða erfðasjúkdóm:

- Sjúkdómurinn kemur fram óvanalega snemma hjá sjúklingi
- Sjúkdómurinn er hjá því kyninu sem sjaldan fær hann (t.d. karl með brjóstakrabbamein)
- Umhverfistengdir þættir sem að jöfnu eru tengdir viðkomandi sjúkdómi eru ekki til staðar
- Sterk fjölskyldusaga um sjúkdóminn
- Sýnd sjúkdómsins er sterk
- Sjúklingurinn er með sjúkdóm í báðum samskonar líffærum (t.d. brjóstakrabbamein í báðum brjóstum).



## Ábendingar varðandi krabbamein

### Eftirfarandi getur bent til arfgengs brjósta- og eggjastokkakrabbameins

- Brjóstakrabbamein og/eð eggjastokkakrabbamein kemur fyrir hjá fleiri en einum náskyldum einstaklingi
- Krabbamein sem kom fyrir hjá óvanalega ungum einstaklingi (til dæmis brjóstakrabbamein hjá konu yngri en 40 ára)
- Brjósta- og eggjastokkakrabbamein hjá sömu manneskju
- Krabbamein í báðum brjóstum
- Karlmaður með brjóstakrabbamein

### Eftirfarandi getur bent til arfgengs ristilkrabbameins

- Nokkrir skyldir fjölskyldumeðlimir hafa fengið ristilkrabbamein
- Ristilkrabbamein hjá óvanalega ungum einstaklingi
- Krabbamein í eggjastokkum eða lífhimnu sem tengist ristilkrabbameinum í sumum krabbameinsheilkennum, hjá sjúklingi eða ættingja
- Nokkur mismunandi krabbamein verða til samtímis í ristli



## Rauð flögg sem tengjast hjartasjúkdómum

### Eftirfarandi atriði gætu bent til arfgengs hjartasjúkdóms

- Sjúklingur sem greinir frá skyndidauða heilbrigs ungs ættingja
- Fjölskyldusaga um hjartsláttaróreglu, hjartasjúkdóma, yfirið, hjartaáfalls eða skyldra vandamála
- Ungur einstaklingur með óskýrða hjartsláttaróreglu, yfirið eða krampa
- Sjúklingur sem greinir frá því að ættingi hafi verið greindur með arfgengan hjartasjúkdóm



## Rauð flögg varðandi meðgöngu og barneignir

### Almennar upplýsingar

- Þegar um þungun er að ræða er oft þröngur tímarammi til að veita erfðaráðgjöf og erfðarannsókn ef parið vill það
- Sé annað foreldra með þekktan erfðasjúkdóm eða slíkur sjúkdómur er þekktur í fjölskyldunni, þarf stundum sérhæfða erfðaráðgjöf og staðfestingu á greiningu áður en hægt er að gera fósturgreiningu
- Best er að visa pari í erfðaheilbrigðisþjónustu áður en til þungunar kemur þegar um þekktan erfðasjúkdóm er að ræða
- Annars að láta erfðarfræðideildina vita af þunguninni snemma, helst fyrir 10. viku meðgöngu.

### Rauð flögg vegna mögulegs víkjandi erfðasjúkdóms hjá fóstri

Hvaða þar sem er getur eignast barn með víkjandi erfðasjúkdóm. Líkur til þess að báðir foreldrar séu arfberar aukast ef:

- Það er fjölskyldusaga um sjúkdóminn í annarri eða báðum hliðum fjölskyldunnar
- Foreldrar eru líffræðilega skyldir (skyldleikasamband)
- Foreldarnir tilheyra þjóðarbroti þar sem er há tíðni ákveðinna sjúkdóma
- Það eru óvanalega margir arfberar í þjóðfélaginu sem foreldarnir tilheyra
- Foreldarnir koma úr þjóðfélagi sem er tiltölulega lítið (fátt fólk) og lítil blöndun utanaðkomandi hefur átt sér stað



## **Rauð flögg vegna gruns um erfðasjúkdóm hjá barni**

### **Eftirfarandi gæti bent til þess að barn sé með erfðasjúkdóm**

- Barnið þroskast ekki eðlilega, annað hvort líkamlega eða vitrænt
- Barnið er með margvíslega líkamlega fötlun
- Barnið er með svipuð vandamál og einhver annar eða aðrir í fjölskyldunni
- Barnið hefur óvanaleg útiltseinkenni, mjög ólíkt foreldrum sínum
- Barnið stækkar ekki eðlilega eða vex óvanalega hratt
- Barnið er með óvanalega lítið eða stórt höfuð
- Það er saga um endurtekin fósturlát í fjölskyldunni
- Barnið er með samsetningu ýmissa óvanalegra vandamála