

# Erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala - ESD

## Klínísk erfðafræði og erfðaráðgjöf

### Rafræn beiðni opin öllum í Heilsugátt, fyrir erfðarannsókn

Velja sjúkling, rannsóknir, erfða- og litningarannsóknir.

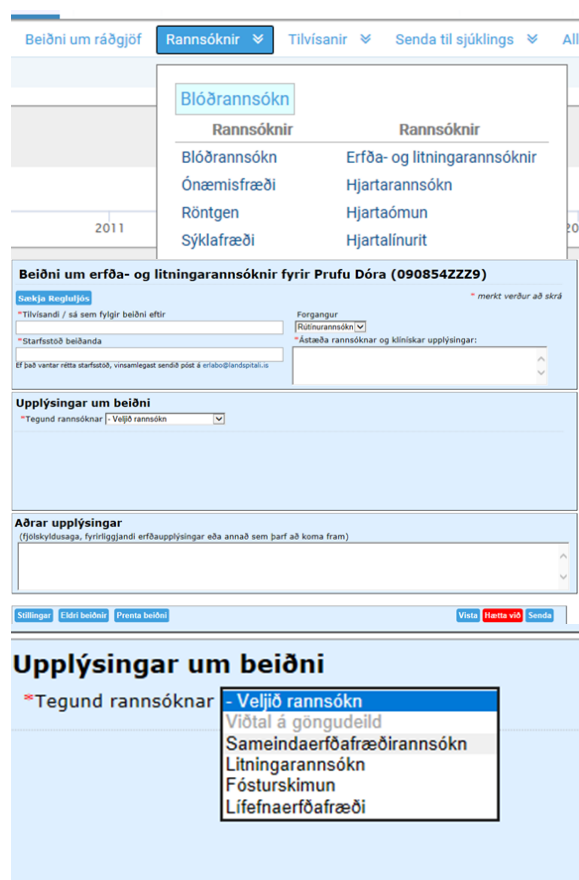
Velja tegund rannsókna og fylla út allar upplýsingar. Blóðtökubeiðni stofnast sjálfkrafa.

### Hagnýtar upplýsingar fyrir tilvísanir í erfðaráðgjöf

Best er að senda tilvísun gegnum Sögu/Heilsugátt en deildin á tilvísunarblað í gáttinni.

Mikilvægt er að tilvísun sé ítarleg og upplýsandi. Vinsamlega sendið tilvísun á þennan hátt fremur en til einstakra lækna/erfðaráðgjafa.

Ekki er gerð krafa um tilvísun fagmanns en það er þó æskilegt.



The screenshot shows a web interface for requesting genetic tests. It includes a navigation bar with 'Beiðni um ráðgjöf', 'Rannsóknir', 'Tilvísanir', and 'Sendu til sjúklings'. A dropdown menu for 'Rannsóknir' is open, showing options like 'Blóðrannsókn', 'Ónæmisfræði', 'Röntgen', 'Sýklafræði', 'Erfða- og litningarannsóknir', 'Hjartarannsókn', 'Hjartaómun', and 'Hjartalínurit'. Below this is a form titled 'Beiðni um erfða- og litningarannsóknir fyrir Prufu Dóra (090854ZZZ9)'. The form has fields for 'Tilvísandi / að sem fylgir beiðni eftir', 'Starfsstöð beiðanda', 'Forsangur', and 'Ástæða rannsóknar og klínískar upplýsingar'. There is also a section for 'Upplýsingar um beiðni' with a dropdown for 'Tegund rannsóknar' and a text area for 'Aðrar upplýsingar'. At the bottom, there is a section for 'Upplýsingar um beiðni' with a dropdown for 'Tegund rannsóknar' and a list of options: 'Veijð rannsókn', 'Viðtal á göngudeild', 'Sameindaerfðafræðirannsókn', 'Litningarannsókn', 'Fósturskimun', and 'Lífefnaerfðafræði'.

### Sjálfsvísun:

Á heimasíðu ESD (ytri) <https://www.landspitali.is/sjuklingar-adstandendur/deildir-og-thjonusta/erfda-og-sameindalaeknisfraedideild-/erfdaradgjof/> er að finna bókunarform (sjá mynd að neðan) nánari upplýsingar um þjónustu deildarinnar, stutt kennslumyndbönd um erfðir og upplýsingar um erfðasjúkdóma.

Ef óskað er ráðgjafar vegna þekkts sjúkdóms eða breytingar í geni, er gott að hafa kennitölu þess sem þegar hefur verið greind/ur.

Þegar beiðnin hefur verið móttokin, verður haft samband vegna tímabókunar innan tveggja til fjögurra vikna.

### Tímabókunarbeiðnir

- Krabbameinserfðaráðgjöf - þekkt breyting í fjölskyldu
- Erfðaráðgjöf - þekkt breyting í fjölskyldu
- Hjarta- og æðasjúkdómar, þ.á.m. skyndidauði og hellablæðing
- Krabbameinserfðaráðgjöf - almennt
- Erfðaráðgjöf - fullorðinn
- Erfðaráðgjöf - barn
- Ehlers-Danlos heilkenni
- Erfðaráðgjöf - Fullorðinn með þroskaskerðingu
- Meðgöngutengd erfðaráðgjöf

Almennar fyrirspurnir

Beinir símar:

Klínísk erfðafræði og erfðaráðgjöf:

Sími: 543 5070

Tölvupóstfang: [esd@landspitali.is](mailto:esd@landspitali.is)

Sameindaerfðarannsóknir: 824 5981

Litningarannsóknir: 543 8062

Fósturskimun: 543 5031

Nýburaskimun: 543 5039

### Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma - MSS

MSS var stofnuð í ársbyrjun 2021 með það að markmiði að halda utan um eftirlit, meðferðir og rannsóknir vegna sjaldgæfra sjúkdóma. Skipulagðir eru ákveðnir dagar fyrir hvern sjúkdómahóp og er fjölbreyttur hópur fagfólks til staðar þann dag. Góður tími er áætlaður fyrir viðtöl og gefst tækifæri til að ræða við viðkomandi sérfræðing/fagmann.

Sími 543 5007 - tölvupóstur [mss@landspitali.is](mailto:mss@landspitali.is)

Þjónusta klínísku erfðafræði- og erfðaráðgjafaeiningar ESD felst í greiningu erfðasjúkdóma og erfðaráðgjöf. Í sumum tilfellum er sett upp eftirlit og meðferð innan einingarinnar fyrir sjúklinga með erfðasjúkdóma.

Erfðaráðgjöf skiptist í fjóra meginhluta:

- Erfðaráðgjöf barna
- erfðaráðgjöf fullorðinna
- meðgöngutengd erfðaráðgjöf og
- krabbameinserfðaráðgjöf

Í erfðaráðgjöf felst mat og ráðgjöf

- Tekin er fjölskyldusaga
- Gerð uppvinnsla með tilliti til erfðasjúkdóma
- Erfðamáti kynntur og ræddur
- Veittar upplýsingar um mögulegar rannsóknir
- Erfðaáhætta er metin
- Læknisfræðileg hugtök og vandamál útskýrð
- Áætlun um eftirlit og meðferð innan einingar ef við á vísað til viðeigandi sérfræðinga
- Vísað á frekari upplýsingar og stuðningshópa.

## Ehlers Danlos

Einstaklingum með grun um ofliðleika (hypermobility) Ehlers-Danlos heilkenni (EDS) er vísað frá þar sem heilkennið er að jafnaði greint út frá einkennum. Undantekningar eru ef saga er um rof á æðum eða líffærum hjá einhverjum í fjölskyldu (grunur um classic-eða vascular-gerð EDS) eða ef viðkomandi hefur farið í hjartaómun sem sýndi óeðlilegar niðurstöður (grunur um Marfan eða tengda arfgenga bandvefssjúkdóma).

Sé grunur um alvarlegri gerðir Ehlers- Danlos heilkennis eða aðra bandvefssjúkdóma, er mælt með erfðaráðgjöf.

### Starfsfólk í klínískri erfðafræði og erfðaráðgjöf

#### Læknar:

Arna Rut Emilsdóttir sérnámslæknir  
(arnarem@landspitali.is)

Hans Tómas Björnsson yfirlæknir  
(hanstb@landspitali.is)

Jón Jóhannes Jónsson yfirlæknir  
(jonjj@landspitali.is)

Sigrún Hallgrímsdóttir sérfræðilæknir  
(sigrunha@landspitali.is)

#### Umsjón með skrifstofu - ritarar

Alda Úlfarsdóttir  
(aldaulfa@landspitali.is)

Jóhanna Stefánsdóttir,  
(johanste@landspitali.is)

#### Erfðaráðgjafar:

Eirny Pöll Þórólfsdóttir  
(eirnyt@landspitali.is)

Hákon Björn Högnason  
(hakonb@landspitali.is)

Vigdís Stefánsdóttir  
(vigdisst@landspitali.is)

#### Hjúkrunarfræðingar:

Brynja Björk Gunnarsdóttir  
(brynjabj@landspitali.is)

Herdís Gísladóttir  
(herdisgi@landspitali.is)

#### Sálfræðingur:

(Þórdís Jónsdóttir)