

Screening Downova syndromu v těhotenství

Tato příručka vysvětluje testy, které lze provést během těhotenství, aby se zjistilo, zda Vaše dítě netrpí Downovým syndromem. Ženy, které vědí, že jejich dítě má vyšší riziko Downova syndromu, si mohou nechat provést diagnostický test. Tento test se nazývá amniocentéza. Vy si můžete svobodně vybrat, zda si chcete tyto testy nechat provést či nikoliv.

NHS uchovává výsledky všech krevních testů v důvěrnosti. Liší se však nemocniční strategie v tom, kolik lidí má mít přístup k výsledkům Vašeho testování. Vaše porodní asistentka Vám bude schopna vysvětlit místní „aranžmá“ testů.

Co je Downův syndrom ?

Downův syndrom je geneticky podmíněná vada, způsobená chromozomem navíc (Trisomismus 21. chromosomu). Osoba s Downovým syndromem má 47 chromozomů, namísto obvyklých 46.

Lidé s Downovým syndromem jsou postiženi různými způsoby. Všichni mají určité potíže s učením a intelektové obtíže (slabomyslnost). U některých lidí je tato vada mírná, u jiných je mnohem závažnější. Většina lidí může vést téměř nezávislý život dospělých, ale někteří potřebují větší podporu než ostatní. Někteří mají závažné medicínské problémy, jako jsou potíže se srdcem. Řadu z těchto stavů lze dnes úspěšně léčit.

Jaké je riziko, že budete mít dítě s Downovým syndromem ?

Downův syndrom se vyskytuje okolo 1 případu na 600-800 živých porodů. Všechny ženy mají určité riziko, že porodí dítě s Downovým syndromem. Toto riziko se zvyšuje úměrně s věkem.

Z: Národního cytogenetického rejstříku Downova syndromu 2002

Věk matky při porodu (v letech)	Přibližné riziko porodu dítěte s Downovým syndromem
20	1 z 1477
25	1 z 1340
30	1 z 938
35	1 z 353
40	1 z 86
45	1 z 36

← Poznámka: 20 znamená, že pokud v době narození Vašeho dítěte máte 20 let, pak existuje 1476 možností, že Vaše dítě nebude mít Downův syndrom a 1 možnost, že ho bude mít.

Screening Downova syndromu

Existuje velký počet screeningových testů pro Downův syndrom. Tyto testy však s konečnou platností neukazují, zda Vaše dítě má Downův syndrom či nikoliv. Ukazují jen, jaká je pravděpodobnost, že žena bude mít dítě s Downovým syndromem. Testy však nezachycují všechny děti, postižené Downovým syndromem.

V průměru bude při screeningu Downova syndromu, z každých 10 dětí zachyceno jen šest s Downovým syndromem. To znamená, že čtyři z každých deseti dětí s Downovým syndromem, nebudou při screeningu zachyceny.

Většina nemocnic ve Walesu nabízí všem ženám krevní testy. Vaše porodní asistentka Vám sdělí, kde lze tyto testy provést. Krevní testy Vám ukážou, jaká je pravděpodobnost, že budete mít dítě s Downovým syndromem. Test lze provést kdykoliv od 15. týdne těhotenství až do konce 18. týdne. Krevní test, nabízený ve Walesu nelze provést, pokud máte dvojčata nebo trojčata.

Computerový program využívá výsledky krevního testu, Váš věk, Vaši hmotnost a počet týdnů Vašeho těhotenství pro výpočet pravděpodobnosti, že Vaše dítě bude mít Downův syndrom.

Výsledky krevního testu, nabízeného NHS ve Walesu jsou kontrolovány a splňují národní standardy.

Některé ženy si privátně připlatí, aby měly proveden screening Downova syndromu. Screening prováděný privátními klinikami, není kontrolován NHS. To znamená, že Vaše porodní asistentka nebude mít informace o kvalitě a přesnosti jakéhokoliv screeningového testu, provedeného privátními klinikami. Tak jako u NHS testu, Vám privátní test nebude schopen s definitivní určitostí říci, zda Vaše dítě Downův syndrom má či nemá.

Výsledky

Výsledky Vašeho krevního testu obvykle obdržíte do dvou týdnů. Vaše porodní asistentka Vám řekne, jak a kdy výsledky testu obdržíte. Pokud výsledky ukazují, že máte malou pravděpodobnost mít dítě s Downovým syndromem, pak se nedoporučují žádné další testy. Pamatujte prosím na to, že mít malou pravděpodobnost neznamená mít vůbec žádnou pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem!

Pokud výsledky Vašich testů ukazují, že máte vyšší pravděpodobnost mít dítě s Downovým syndromem, pak Vám bude navržena schůzka

s porodní asistentkou nebo porodníkem. Ti Vám vysvětlí výsledky Vašeho testování a Vy si můžete v klidu promyslet, zda chcete či nechcete si nechat provést amniocentézu.

Pamatujte na to, že čím nižší je číslo výsledku, tím je vyšší pravděpodobnost. Tak například 1 ze 180 znamená vyšší pravděpodobnost než 1 z 400.

Asi 5% žen (což je 5 ze 100) které si nechaly provést screeningový test, mají výsledek s vyšší pravděpodobností.

Amniocentéza

Amniocentéza je procedura sloužící k získání malého množství amniové tekutiny (asi 15 ml) z plodové vody obklopující Vaše dítě v děloze. Buňky Vašeho dítěte, které v této tekutině plavou, lze laboratorně otestovat na prohlédnutí a spočítání chromozomů dítěte.

Amniocentézu lze provést po 15. týdnu těhotenství.

Amniocentéza však obsahuje i některá rizika. Způsobuje samovolný potrat asi v 1 případě ze 100 těhotenství (1%). Potrat může představovat ztrátu postiženého, ale i nepostiženého dítěte.

Pokud výsledky ukazují, že Vaše dítě má Downův syndrom, pak se můžete rozhodnout, zda se připravíte na porod dítěte s Downovým syndromem anebo Vaše těhotenství ukončíte.

Chromosomální testy mohou odhalit i další chromosomální abnormality, podobně jako Downův syndrom. Pokud jste se rozhodla pro amniocentézu a ta Vám byla úspěšně provedena, pak Vaše porodní asistentka nebo porodník s Vámi prodiskutují Vaše výsledky a Vy si můžete promyslet, pro jaké řešení se chcete rozhodnout.

Více informací

Více informací o screeningu Downova syndromu můžete získat od Vaší porodní asistentky nebo od nemocničního lékaře (porodníka).

Prenatální výsledky a odběry

Antenatal Results and Choices (ARC)

73 Charlotte Street

London

W1T 4PN

Pomocná linka: 020 7631 0285

E-mail: arcsatfa@aol.com

Webové stránky: www.arc-uk.org

Information for Women

© Velindre NHS Trust

Společnost Downova syndromu
Down's Syndrome Association (DSA)
Langdon Down Centre
2a Langdon Park
Teddington
TW11 9PS
Telefon: 0845 230 0372
Telefax: 0845 230 0373
E-mail: info@downs-syndrome.org

©Velindre NHS Trust
www.antenatalscreening.org
Duben 2007
DS 6.edice

Down's syndrome - Czech