

Genetika - váš zdroj informací o genetice.

www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáze pracovišť poskytujících molekulárně genetická vyšetření velmi častých genetických onemocnění v České republice (CZDDNAL)

www.uhkt.cz/nrl/db

EuroGentest - Volně přístupné webové stránky s informacemi o genetickém vyšetření (v angličtině).

www.eurogentest.org

Orphanet - Volně přístupné webové stránky s informacemi o vzácných chorobách, klinických testech, léčích a spojení na svépomocné skupiny v celé Evropě (v hlavních evropských jazycích).

www.orpha.net

... nebo kontaktujte své regionální genetické pracoviště:

www.slg.cz/slgcontacts.pdf

Vytvořeno podle informačních letáků vypracovaných nemocnicemi Guy's a St. Thomas Hospital, Londýn a Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 a IDEAS-Genetic Knowledge Park.

Tato práce byla podpořena projektem Eurogentest v rámci Evropského 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Překlad: Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole

Březen 2008

Ilustrace: Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

Amniocentéza



Informace pro pacienty a rodiny

Amniocentéza

Následující text vám přináší informace o amniocentéze. Vysvětluje, co to je amniocentéza, kdy a jak se provádí. Popisuje, co bude následovat po samotném výkonu, jaký má amniocentéza přínos a jaká jsou rizika s ní spojená. Cílem tohoto letáku je poskytnout vám odpovědi na základní otázky, které jsou pro vás důležité a objasnit informace, kterým nerozumíte. Prostudujte si tento leták před genetickou konzultací.

Co to je amniocentéza?

V děloze se plod vyvíjí v tzv. amniotickém vaku, tj. v dutině vyplněné tekutinou. Amniocentéza je metoda, pomocí níž se odebere malé množství tekutiny („plodové vody“) z amniotického vaku pro genetické vyšetření během těhotenství. Tento proces se nazývá prenatální diagnostika a amniocentéza je jednou z nejčastějších metod pro vyšetření genů nebo chromosomů dítěte. Amniocentéza vám může být doporučena na základě řady důvodů jako například:

Vy nebo váš partner máte genetické onemocnění, které může být přeneseno na vaše dítě.

Ve vaší rodině nebo v rodině vašeho partnera se vyskytlo genetické onemocnění a existuje tak riziko, že se toto onemocnění může přenést na vaše dítě.

Máte již dítě postižené genetickým onemocněním.

Měla jste již jiný typ vyšetření během gravidity (například ultrazvukové vyšetření, vyšetření nuchální translucence nebo krevní test při prenatálním screeningu), které prokázalo, že vaše dítě má zvýšené riziko genetického onemocnění.

Jak se amniocentéza provádí?

Amniocentéza představuje odběr malého množství amniotické tekutiny obklopující dítě v děloze. Nejprve je ultrazvukem

- Riziko potratu po amniocentéze.
- Jak dlouho se bude čekat na výsledky vyšetření.
- Jak budete informováni o výsledcích.
- Možnosti dalšího postupu v případě prokázání genetického onemocnění u vašeho dítěte.
- O emocionální zátěži spojené s pozitivním nálezem.

Toto je jen několik informací, které byste měli vědět před tím, než se rozhodnete amniocentézu podstoupit. Můžete se rovněž seznámit s informačním letáčkem „Často kladené otázky“, což je přehled otázek o genetickém vyšetření, které můžete položit při genetické konzultaci. Tyto otázky již dříve pokládali lidé s podobnou zkušeností jako vy. Otázky si předem promyslete, zaznamenejte a přineste si je s sebou ke genetické konzultaci. Pokud budete potřebovat tlumočnicka do vašeho rodného jazyka, požádejte předem příslušné genetické pracoviště o jeho zajištění.



Více informací můžete získat:

Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2.LF a FN v Motole

V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

tel: +420 224433501; Fax: +420 224433520

Email: sekretariat@fnmotol.cz

<http://ublg.lf2.cuni.cz>

Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti

J. E. Purkyně;

www.slj.cz

vámi probere i možnosti zákonného přerušení těhotenství. Pomůže vám v rozhodování s ohledem na to, co bude nejlepší pro vás a pro vaše dítě. Výjimečně se může stát, že vyšetření odhalí neobvyklý chromosomový nález, jehož vliv na vaše dítě není dosud znám. V takovém případě vám lékař nebude moci poskytnout jednoznačný závěr.

Infekce virem HIV

Riziko přenosu viru HIV na vaše dítě při amniocentéze, pokud jste „HIV pozitivní“ (tj. máte onemocnění AIDS), je malé. Nicméně je nezbytné provést všechna preventivní opatření pro minimalizaci rizika přenosu infekce na vaše dítě během amniocentézy. Z tohoto důvodu musíte informovat svého lékaře o tom, že jste „HIV pozitivní“.

Rozhodování o podstoupení amniocentézy

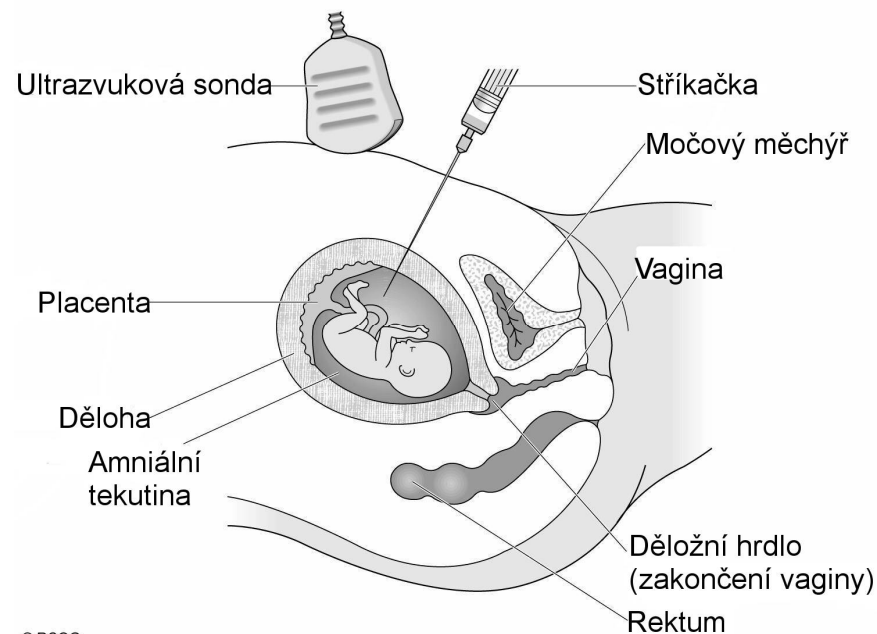
Rozhodování o podstoupení amniocentézy během těhotenství může být pro vás obtížné. Je proto důležité si uvědomit, že tento výkon nemusíte podstoupit, pokud nechcete. Amniocentézu byste měla podstoupit jen v případě, že vy i váš partner považujete výsledky vyšetření za velmi významné a riziko potratu spojené s amniocentézou za méně závažné s ohledem na celkový pozitivní dopad genetického vyšetření.

Projednání následujících informací s klinickým genetikem, by vám mělo pomoci ve vašem rozhodování:

- Informace o genetickém onemocnění, pro které se genetické vyšetření provádí.
- Výše genetického rizika pro vaše dítě, pro které vyšetření zvažujete.
- Jaký výsledek genetické vyšetření přinese.
- Spolehlivost genetického vyšetření.
- Riziko nejistého výsledku a případná nutnost opakování vyšetření.

vyšetřena poloha plodu a placenty. Následuje očištění kůže nad zvolenou oblastí dělohy desinfekčním roztokem. Za kontroly ultrazvuku zavede lékař tenkou jehlu přes kůži a břišní stěnu do dělohy a injekční stříkačkou odebere malý vzorek plodové vody (okolo 15 mililitrů, což jsou asi tři kávové lžičky).

Tekutina obklopující plod obsahuje odloupané kožní buňky dítěte a ty budou v laboratoři použity k vyšetření jeho genů a chromosomů. Velmi výjimečně se stane, že lékař provádějící vyšetření není schopen získat dostatek tekutiny při prvním vpichu a bude nucen vpich opakovat.



© RCOG

Kdy se amniocentéza provádí?

Amniocentéza se obvykle provádí po 16. týdnu těhotenství, tj. později než CVS (viz letáček „CVS – Odběr choriových klků“).

Je amniocentéza bolestivá?

Většina žen považuje amniocentézu za nepříjemnou, samotný zákrok však není příliš bolestivý. Zákrok obvykle trvá několik minut. Po zákroku některé ženy cítí napětí v děloze nebo jeden den je oblast okolo vpichu citlivější.

Co se děje po amniocentéze?

Samotný výkon trvá jen několik minut. Doporučujeme, aby vás doprovodil váš partner, který vás před a po zákroku podpoří. Pár dní po vyšetření odpočívejte, polehávejte, vyhýbejte se zvedání těžkých věcí a cvičení. Pokud zaznamenáte: bolesti v břiše, přetrvávající déle než 24 hodin, horečku, neobvyklý vaginální výtok nebo dokonce krvácení, ihned kontaktujte svého lékaře.

Jaká jsou rizika amniocentézy?

Maximálně 1 žena ze 100 (maximálně 1%) po amniocentéze z neznámých důvodů potratí. Naprostá většina těhotenství (99%) pokračuje zcela normálně až do přirozeného porodu. Neexistují také žádné důkazy o tom, že je amniocentéza škodlivá pro vaše dítě.

Je amniocentéza spolehlivá?

Spolehlivost a přesnost jednotlivých genetických vyšetření je rozdílná v závislosti na typu genetické nebo chromosomové změny, pro kterou bylo vyšetření prováděno, proto vše podrobně projednejte vaším lékařem.

Výjimečně se stává, že odebraný vzorek plodové vody (při amniocentéze) neobsahuje dostatek buněk pro stanovení (u 1 ze 100 odebraných vzorků plodové vody). Pokud k tomu dojde ve vašem případě, budete o tom neprodleně informována a bude vám nabídnuto náhradní řešení.

Mohou být amniocentézou zjištěna všechna genetická onemocnění?

Vyšetření poskytuje informaci jen o onemocnění, pro které bylo provedeno. Obecně je indikováno jen pro určitá genetická onemocnění, ne pro všechna. Výjimečně může odhalit i jiné geneticky podmíněné onemocnění.

Jak dlouho budu čekat na výsledky?

Doba nezbytná k získání výsledků záleží na typu onemocnění, pro které jste vyšetřována. Mohou to být jen 3 dny, nebo také 2-3 týdny. Pokud čekáte na výsledek déle, neznamená to nutně, že bylo zjištěno něco neobvyklého. Může to být proto, že buňky potřebovaly více času pro svůj růst v tkáňových kulturách. Rychlost růstu není možné laboratorně ovlivnit.



Jestliže podstupujete amniocentézu z důvodu podezření na vzácné genetické onemocnění, zeptejte se svého lékaře, kdy dostanete výsledky. Jakmile budou laboratorní výsledky uzavřeny, klinický genetik vám je podrobně vysvětlí při genetické konzultaci. Se svým lékařem můžete po dobu a/nebo po konzultaci probrat všechny záležitosti, které vás zajímají.

Co když výsledek bude pozitivní ?

Pokud výsledek prokáže u vašeho dítěte genetické onemocnění, lékař vám vysvětlí, co to znamená a jak závažně bude vaše dítě po narození nemocné. Projde s vámi možnosti léčby a šance její dlouhodobé úspěšnosti. Pohovoří o vašich individuálních možnostech toto onemocnění zvládnout, poskytne příslušnou literaturu a kontakty na svépomocná sdružení pacientů s tímto onemocněním. U velmi těžkých a neléčitelných onemocnění s