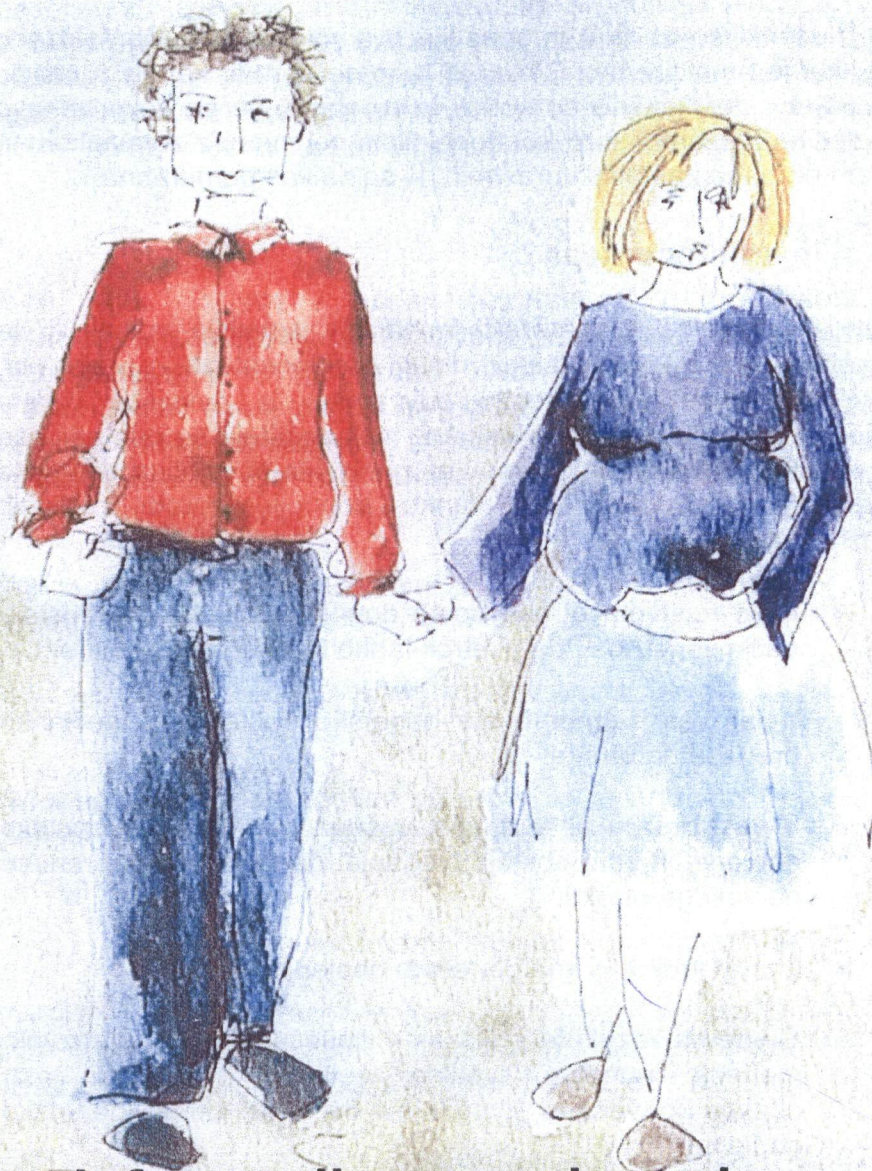


Amniocenteza



**Informacije za paciente in
njihove družine**

Amniocenteza

V zloženki so zbrane informacije o amniocentezi. Obrazloženo je, kaj je amniocenteza, kdaj in kako se naredi, kaj se zgodi po preiskavi, ter kakšne so koristi in tveganja, če se za preiskavo odločite. Zloženska služi kot dopolnilo k pogovoru z zdravnikom in vam pomaga zastaviti vprašanja, ki so za vas pomembna.

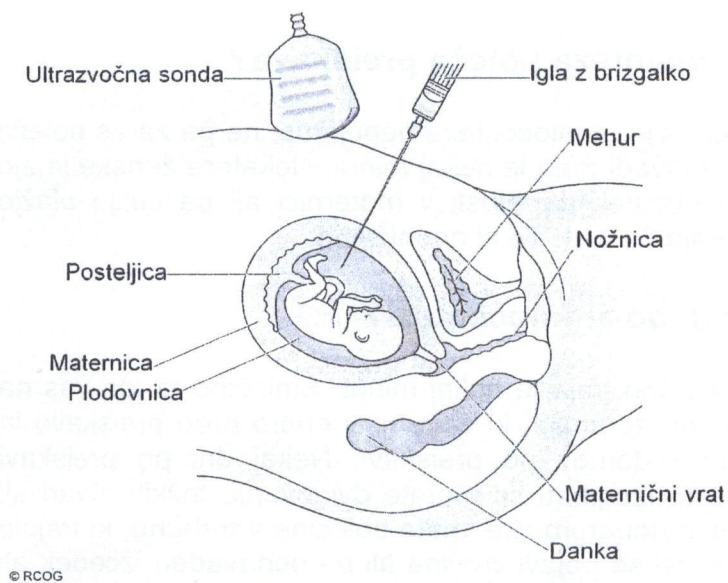
Kaj je amniocenteza?

Otrok (plod) se v maternici nahaja v amnijski votlini, ki je napolnjena s tekočino (plodovnica). Amniocenteza je preiskava, pri kateri med nosečnostjo odvzamejo iz amnijske votline plodovnico za genetske preiskave. Najpogosteje se uporablja za analizo otrokovih kromosomov ali genov za specifična genetska obolenja. Preiskavo vam lahko ponudijo zaradi različnih razlogov.

- Pred rojstvom otroka boste dopolnili 37 let, zato obstaja večja verjetnost, da bi otrok lahko imel Downov sindrom.
- Vi ali vaš partner imata genetsko obolenje, ki se lahko prenese na otroka.
- V vaši družini ali v družini vašega partnerja je genetsko obolenje in zato obstaja tveganje, da se obolenje prenese na vašega otroka.
- Imate otroka, ki ima genetsko obolenje.
- Glede na rezultate preiskav v nosečnosti (npr. ultrazvok, merjenje nuhalne svetline, četverni hormonski test) obstaja povečano tveganje, da ima otrok genetsko obolenje.

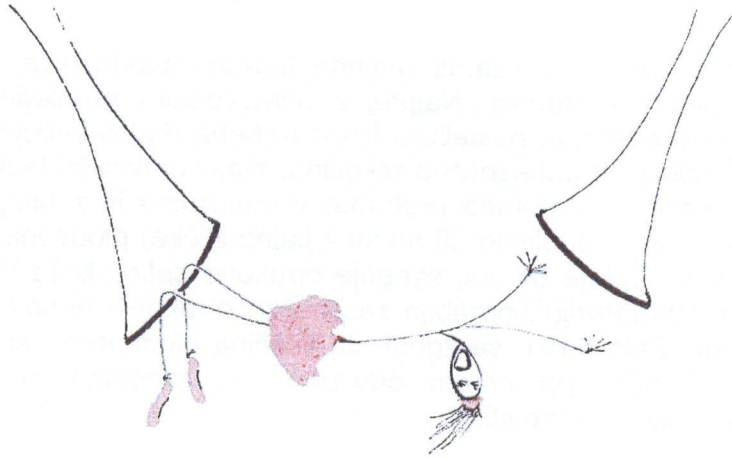
Kako poteka amniocenteza?

Pri amniocentezi se odvzame majhna količina plodovnice, ki obdaja otroka v maternici. Najprej z ultrazvočnim pregledom ugotovijo lego otroka in posteljice. Kožo trebuha nad področjem maternice očistijo z antiseptično tekočino. Nato potisnejo tanko iglo preko kože in abdomna (trebuha) v maternico in z brizgo odvzamejo vzorec (približno 20 ml ali 4 čajne žličke) plodovnice. Plodovnica, ki obdaja otroka, vsebuje otrokove celice kože. Te celice se v laboratoriju uporabijo za analizo otrokovih genov in kromosomov. Zelo redko se zgodi, da količina plodovnice, ki jo zdravnik odvzame pri prvem odvzemu, ni zadostna in je potrebno preiskavo ponoviti.



Kdaj se lahko naredi amniocenteza?

Amniocenteza se ponavadi naredi po 16. tednu nosečnosti.



Ali je amniocenteza boleča preiskava?

Za večino žensk je amniocenteza neprijetna, ne pa zares boleča preiskava. Ponavadi traja le nekaj minut. Nekatere ženske imajo po preiskavi občutek napetosti v maternici ali pa čutijo blažjo bolečino, ki traja en dan. To ni neobičajno.

Kaj se zgodi po amniocentezi?

Preiskava navadno traja le nekaj minut. Smiselno je, da vas na preiskavo nekdo spremlja, ki vam bo v oporo pred preiskavo in vas bo spremljal domov po preiskavi. Nekaj dni po preiskavi morate počivati. Izogibati se morate dvigovanju težkih stvari ali večjim telesnim naporom. Če imate bolečine v trebuhu, ki trajajo več kot 24 ur, če se pojavi vročina ali pa nenavaden izcedek ali krvavitev iz nožnice, morate obvestiti zdravnika.

Kakšne so nevarnosti amniocenteze?

Pri eni od 100-ih nosečnic (1%) pride po amniocentezi do prekinitve nosečnosti. Vzroki zakaj do tega pride, niso natančno

poznani. Pri 99 od 100-ih nosečnic (99%) pa nosečnost po preiskavi poteka normalno naprej. Poleg opisanega ni drugih poznanih škodljivih učinkov amniocenteze na otroka.

Ali so rezultati amniocenteze zanesljivi?

Z zdravnikom se morate pogovoriti, kakšna je zanesljivost predvidene genetske preiskave, saj je ta odvisna od vrste genske ali kromosomske spremembe, za katero poteka analiza.

Včasih (1 od 100 vzorcev) količina celic, ki jih dobimo z amniocentezo, ni zadostna za izvedbo analize. V tem primeru boste obveščeni in vam bo ponujena ponovitev preiskave.

Ali lahko z amniocentezo odkrijemo vse genetske napake?

Rezultati preiskave nam dajo informacijo le za obolenja, za katera je bila preiskava narejena. Včasih lahko preiskava naključno razkrije tudi druga obolenja. Preiskave s katero bi ugotovili vsa genetska obolenja ni.

Kako dolgo traja, da dobite rezultate amniocenteze?

Čas analize je odvisen od vrste obolenja, za katerega poteka preiskava. Za nekatera obolenja bo preiskava zaključena že v enem tednu, za druga bo trajala tudi do štiri tedne. Če analiza traja dlje, še ne pomeni, da je nekaj narobe. Včasih le celice potrebujejo več časa, da zrastejo. Če imate amniocentezo zaradi redkega genetskega obolenja, vprašajte zdravnika, koliko časa bo predvidoma trajala analiza.



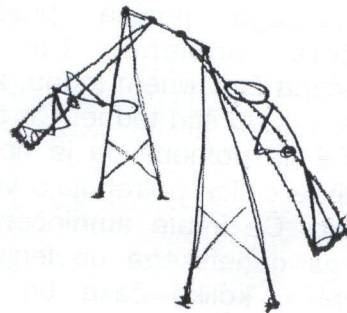
Ko bodo rezultati analize zaključeni, vas bodo poklicali na razgovor z zdravnikom ali pa vam bodo rezultate posredovali na drug način npr. po telefonu, po pošti. V času preiskave se z zdravnikom pogovorite, na kakšen način vam bodo posredovali rezultate.

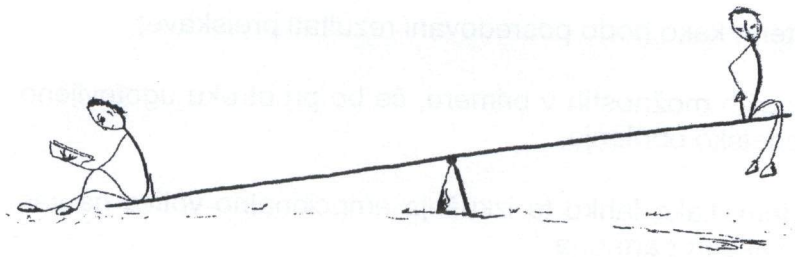
Kaj se zgodi, če se pri preiskavi odkrije genetsko obolenje pri otroku?

Kadar rezultati preiskave pokažejo, da ima otrok genetsko obolenje, se bo zdravnik z vami pogovoril, za kakšno obolenje gre in kako lahko vpliva na vašega otroka. Razložil vam bo, če je mogoče obolenje pozdraviti ali zdraviti. Predstavil vam bo, kakšne so vaše možnosti in včasih omenil tudi možnost prekinitve nosečnosti. Pomagal vam bo pri vašem odločanju o tem, kaj je najboljše za vas in vašega otroka. Redko se lahko pri preiskavi odkrije tudi neobičajno kromosomsko preureditev, za katero ni znano, kakšen vpliv bo imela na otroka.

Infekcija z virusom HIV

Če ste HIV pozitivni, obstaja majhno tveganje prenosa virusa HIV na otroka med postopkom amniocenteze. Zato je pomembno, da se o tem pogovorite z zdravnikom, ki bo ukrepal, da bo verjetnost prenosa okužbe med preiskavo čim manjša.





Odločitev o amniocentezi

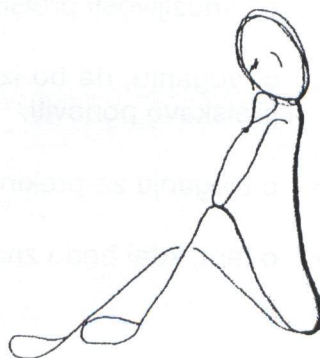
Odločitev za amniocentezo med nosečnostjo je lahko težka. Pomembno je vedeti, da preiskave ni potrebno imeti, če si je ne želite. Za amniocentezo se odločite le, če vi in vaš partner menita, da je informacija, ki jo bosta s preiskavo dobila, za vas pomembna in če menita, da preiskava ni preveč tvegana. Za pomoč pri odločitvi, kaj je za vas najboljše, je pomembno, da se pogovorite z zdravnikom o sledečem:

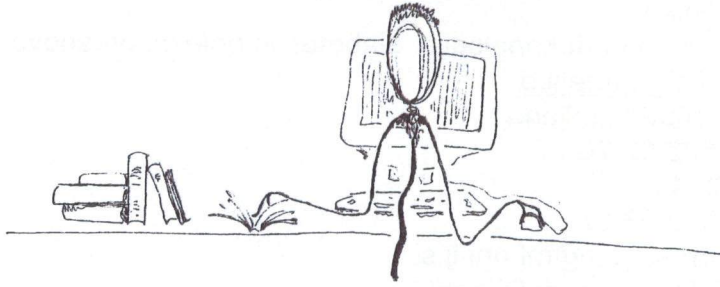
- o obolenju, za katerega bo potekalo testiranje,
- o verjetnosti, da bi otrok imel genetsko obolenje, zaradi katerega razmišljate o testiranju,
- o preiskavi in rezultatih,
- o zanesljivosti preiskave,
- o tveganju, da bo izvid preiskave negotov in bo potrebno preiskavo ponoviti,
- o tveganju za prekinitev nosečnosti,
- o tem, kdaj bodo znani rezultati preiskave,

- o tem, kako bodo posredovani rezultati preiskave,
- o vaših možnostih v primeru, če bo pri otroku ugotovljeno genetsko obolenje,
- o tem, kako lahko ta izkušnja emocionalno vpliva na vas in vašega partnerja.

To je nekaj tem, o katerih naj bi razmislili, preden se odločite za amniocentezo. Lahko si preberete še zloženko »Pogosto postavljena vprašanja«, v kateri so našeta vprašanja, o katerih bi se morda želeli pogovoriti z zdravnikom. Napisali so jih ljudje, ki so imeli podobno izkušnjo kot je vaša. Lahko si pogledate tudi zloženko »Kaj je genetska preiskava?«.

Pred posvetom si zapišite vaša vprašanja, skrbi. Če potrebujete prevajalca, predhodno obvestite ambulanto.





To je le kratek opis preiskave – amniocenteze. Več informacij lahko dobite na:

Orphanet

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o redkih boleznih, kliničnih poskusih, zdravilih in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

Naslov spletne strani: www.orpha.net

Eurogentest

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o genetskih preiskavah in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

Naslov spletne strani: www.eurogentest.org

in na sledečih klinikah:

Univerzitetni klinični center Ljubljana

Ginekološka klinika

Inštitut za medicinsko genetiko

Šljajmerjeva 3, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 432 00 24 (ambulanta)

+386 1 540 11 37 (vodja)

Fax: +386 1 540 11 37

e-pošta: info.img@kclj.si

<http://medicinska-genetika.si>

Univerzitetni klinični center Ljubljana

Pediatrska klinika

Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove

Center za klinično genetiko

Vrazov trg 1, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 522 92 70

+386 1 522 92 44

Fax: +386 1 522 93 57

e-pošta: mirjam.stopar@mf.uni-lj.si

<http://www.pedkl.si/si/oddelki/end/>**Medgen - Medicinska genetika, družba za zdravstvene dejavnosti d.o.o.**Ambulanta za klinično genetiko Ljubljana

Ulica Bratov Babnik 10, 1000 Ljubljana

in Ambulanta za klinično genetiko Postojna

Prečna 2, 6230 Postojna

Tel.: +386 1 510 71 30

+386 051 429 723

Fax: +386 1 510 71 31

e-pošta: info@medgen.si<http://www.medgen.si/>**Univerzitetni klinični center Maribor**

Klinika za ginekologijo in perinatologijo

Laboratorij za medicinsko genetiko

Ljubljanska 5, 2000 Maribor

Tel.: +386 2 321 29 47 (pisarna)

+386 2 321 29 47 (vodja)

Fax: +386 2 321 27 55

e-pošta: gen.lab@ukc-mb.si

<http://www.ukc-mb.si/index.php?id=281>**Onkološki inštitut Ljubljana**Ambulanta za onkološko genetsko svetovanje in testiranje

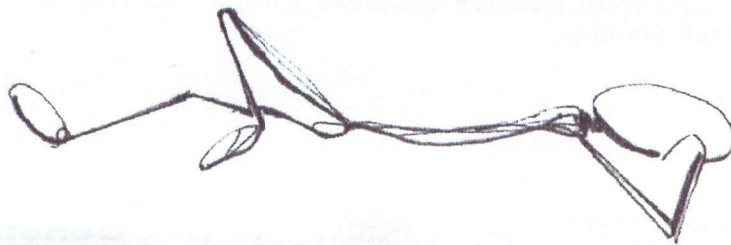
Zaloška 2, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 5879 649

Fax: +386 1 5879 400

e-pošta: avrecar@onko-i.si, Alenka Vrečar, DMS (kontaktna oseba)

www.onko-i.si



Prيرهeno po zloženkah izdelanih pri Guy's and St Thomas Hospital, London, Združeno kraljestvo; the Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, Združeno kraljestvo www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 in London IDEAS Genetic Knowledge Park, Združeno kraljestvo.

To delo je dobilo podporo s strani EuroGentest-a in Evropske skupnosti - kontaktna številka 512148, FP6 Network of Excellence.

Prevedla dr. Karin Writzl, Inštitut za medicinsko genetiko, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija.

Januar 2009

Ilustrirala: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

EuroGentest

