

Amniocentéza

Preklad: **Jana Behunová** (August až December 2008)
 I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Genetická ambulancia DFN
 Tr. SNP 1, 040 66 Košice
 tel. 055 640 2530/2393
barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

Vytvorené podľa informačných letákov vypracovaných nemocnicami 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.

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

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



Informácia pre pacientov a ich rodiny

Amniocentéza

Nasledujúci text vám prináša informácie o amniocentéze. Vysvetľuje, čo je amniocentéza, kedy a ako sa robí, čo nasleduje po samotnom výkone, aký má amniocentéza prínos i možné riziká. Cieľom tohoto letáku je zlepšiť vašu informovanosť už pred genetickou konzultáciou, poskytnúť vám odpovede na základné otázky a dať vám tak možnosť počas neskoršej konzultácie objasniť informácie, ktorým nerozumiete a položiť otázky, ktoré sú pre vás skutočne dôležité.

Čo je amniocentéza?

Amniový vak je dutina v maternici vyplnená tekutinou, v ktorej pláva dieťaťko (plod) počas svojho vývoja. Amniocentéza je výkon, pri ktorom sa počas tehotenstva z amniového vaku odoberie malé množstvo tejto tekutiny („plodovej vody“) za účelom genetického vyšetrenia plodu. Amniocentéza predstavuje jednu z najčastejších metód prenatálnej diagnostiky ktorej podstatou je cielečné vyšetrenie génov alebo chromozómov dieťaťa ešte pred jeho narodením. Amniocentéza vám môže byť odporúčaná z viacerých príčin (indikácií) ako napríklad:

- Veková indikácia - vzhľadom k vášmu veku (35 a viac) máte vyššie riziko narodenia dieťaťa s niektorými typmi genetických chorôb - napríklad chromozómovými aberáciami ako je Downov syndróm.
- Vy alebo váš partner máte genetickú chorobu, ktorá môže byť prenesená na vaše dieťa.
- Vo vašej rodine alebo v rodine vášho partnera sa vyskytla genetická choroba a existuje riziko, že sa táto choroba môže preniesť na vaše dieťa.
- Máte už dieťa postihnuté genetickou chorobou.
- Počas tehotenstva ste už absolvovali jeden z iných typov tzv. prenatálnych skriningových vyšetrení (napríklad ultrazvukové vyšetrenie, vyšetrenie nuchálnej

PREŠOV

Alpha medical a.s., Genetická ambulancia

Adresa: Hollého 14

080 01 Prešov

Tel: 051 7011 417, 232

Email: presov@alphamedical.sk

SPIŠSKÁ NOVÁ VES

Oddelenie lekárskej genetiky NsP a.s.

Adresa: Jánskeho 1

052 01 Spišská Nová Ves

Tel: 053 4199 246, 247

Email: geneticka.ambulancia@nspsnv.sk

TRENČÍN

Oddelenie lekárskej genetiky FN

Adresa: Legionárska 28

911 71 Trenčín

Tel: 032 6566 796

Email: valachova@fntn.sk

ŽILINA

Oddelenie lekárskej genetiky NsP

Adresa: Spanyola 43

01207 Žilina

Tel: 041 5110 245, 698

Email: cisgen@nspza.sk

**Genetická ambulancia Detskej fakultnej nemocnice,
I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN**

Adresa: Tr. SNP 1

040 66 Košice

Tel: 055 640 2530, 2393, 4129

Email: barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

LUČENEC

Ambulancia lekárskej genetiky

Adresa: Ul. Dukelských hrdinov 2

984 01 Lučenec

Tel: 0902 152665

Email: kvamagen@stonline.sk

MARTIN

Oddelenie lekárskej genetiky, Martinská fakultná nemocnica

Adresa: Kollárova 2

036 59 Martin

Tel: 043 4203 887

Email: krsiakova@mfn.sk

Martinská genetická ambulancia, M-Genetik, s.r.o.

Adresa: Mudroňova 7

036 01 Martin

Tel: 043 4222 778

Email: mgenetik@zoznam.sk

NITRA

GENET,s.r.o.

Adresa: Špitálska 6,

949 01 Nitra

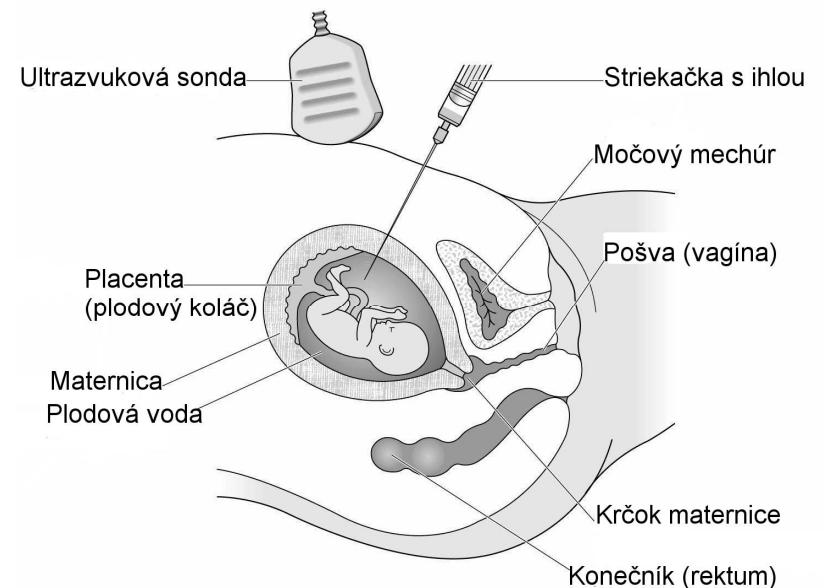
Tel: 037 6545 668

Email: barosjana@hotmail.com

translucencie plodu, alebo krvný test), a tento test ukázal, že vaše dieťa má zvýšené riziko genetickej choroby.

Ako sa robí amniocentéza?

Amniocentéza je odber malého množstva amniovej tekutiny (plodovej vody) obklopujúcej dieťa v maternici. Najprv sa ultrazvukom vyšetrí poloha plodu a placenty. Potom sa koža nad zvolenou oblasťou maternice očistí dezinfekčným roztokom. Následne lekár - gynekológ zavedie cez kožu a brušnú stenu tenkú ihlu do maternice a injekčnou striekačkou odoberie malú vzorku plodovej vody (okolo 15 mililitrov, čo predstavuje asi jednu polievkovú lyžicu). Táto tekutina obklopujúca dieťaťko obsahuje určité množstvo buniek odlúpených z jeho kože, a práve z týchto buniek môže laboratórium vyšetriť gény a chromozómy dieťaťka. Veľmi výnimočne sa môže stať, že lekárovi sa nepodarí na prvý pokus odobrať dostatočné množstvo tekutiny, a musí vpich ihlou zopakovať.



Kedy (v ktorom období tehotenstva) sa robí amniocentéza?

Amniocentéza sa obvykle robí po ukončení 15. týždni tehotenstva.

Je amniocentéza bolestivá?

Väčšina žien považuje amniocentézu za nepríjemnú, výkon samotný však nie je výrazne bolestivý, a trvá obvykle iba niekoľko minút. Po výkone môžu niektoré ženy cítiť ešte jeden deň napätie v maternici alebo zvýšenú citlivosť okolia vpichu.

Čo sa deje po amniocentéze?

Výkon samotný trvá iba niekoľko minút. Odporúčame, aby vás sprevádzal váš partner alebo iná blízka osoba, ktorá vás pred aj po výkone podporí. Pár dní po vyšetrení odpočívajte, vyhýbajte sa zdvíhaniu ťažších vecí, a vôbec namáhavej činnosti či cvičeniu. Ak sa objavia bolesti brucha pretrvávajúce dlhšie ako 24 hodín, horúčka, neobvyklý výtok z pošvy, alebo dokonca krvácanie, ihneď kontaktujte svojho gynekológa.

Aké sú riziká amniocentézy?

Maximálne 1 žena zo 100 (max. 1%) po amniocentéze potratí. Dôvody nie sú celkom známe. Väčšina tehotenstiev (99%) však pokračuje úplne normálne až do prirodzeného pôrodu. Okrem uvedeného, neexistujú žiadne dôkazy o tom, že je amniocentéza pre samotné dieťa škodlivá.

Je amniocentéza spoľahlivá?

Spoľahlivosť a presnosť jednotlivých genetických testov z plodovej vody je rôzna - závisí od typu génovej alebo chromozómovej zmeny, pre ktorú bolo vyšetrenie realizované.

Oddelenie lekárskej genetiky, Ústav laboratórnych vyšetrovacích metód, Onkologický ústav sv. Alžbety (OÚSA)

Adresa: Heydukova 10

812 50 Bratislava

Tel: 02 592 49 574, 576, 575

Email: emassaro@ousa.sk

Oddelenie klinickej genetiky, Novapharm s.r.o., Železničná nemocnica a poliklinika

Adresa: Šancová 110

832 99 Bratislava

Tel: 02 2029 2444, 2447, 5284, 7738

Email: genetika@novapharm.sk

cytogenetika@novapharm.sk

ondrejicak.michal@novapharm.sk

melisova.katarina@novapharm.sk

BANSKÁ BYSTRICA

Oddelenie lekárskej genetiky FNsP F.D. Roosevelta

Adresa: Nám. L. Svobodu 1

975 17 Banská Bystrica

Tel: 048 441 3378, 3380

Email: dkantarska@nspbb.sk

HUMENNÉ

GEN-IM s.r.o

Adresa: Poliklinika, Ul. 1.mája 21

066 01 Humenné

Tel: 057 7706572

Email: miroslav.vasil@alphamedical.sk

mvasil@stonline.sk

KOŠICE

Oddelenie lekárskej genetiky, FN L. Pasteura

Adresa: Tr. SNP 1

041 90 Košice

Tel: 055 640 3233, 3230, 2140

Email: genetikaodd.snp@fnlp.sk

Orphanet - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vzácnych chorobách, klinických testoch, liekoch a kontaktoch na svojpomocné skupiny v celej Európe (v hlavných európskych jazykoch).

www.orpha.net

IBIS - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vrodených vývojových chybách a genetických chorobách a možnostiach ich prevencie, o plánovaní tehotenstva, teratogénoch a genetickom poradenstve (v angličtine, španielčine, ukrajinčine, ruštine...)

<http://www.ibis-birthdefects.org/start/index.htm>

<http://www.ibis-birthdefects.org/index.htm>

....ďalšie informácie na vašej najbližšej genetickej ambulancii:

BRATISLAVA

Centrum lekárskej genetiky FNsP, Nemocnica Staré mesto

Adresa: Americké nám. 3

813 69 Bratislava

Tel: 02 5296 8855, 02 5293 1483

Email: genetika@faneba.sk

Oddelenie klinickej genetiky FNsP, pracovisko Kramáre

Adresa: Limbová 5

833 05 Bratislava

Tel: 02 5954 2805, 2913, 2809, 2318, 2697, 5141

Email: genetika@kramare.fnsdba.sk

leonora.cmelova@kramare.fnsdba.sk

darina.durovcikova@szu.sk

Oddelenie lekárskej genetiky, Národný onkologický ústav

Adresa: Klenová 1

833 10 Bratislava

Tel: 02 59378485

Email: denisa.ilencikova@nou.sk

Preto odporúčame tieto podrobnosti prejednať s vaším lekárom - genetikom.

Výnimočne (asi v 1 zo 100 prípadov) sa stane, že vzorka plodovej vody odobraná pri amniocentéze neobsahuje počet buniek dostatočný pre vykonanie testov. Ak by k tomu došlo, budete o tom urýchlene informovaná, a bude vám ponúknuté ďalšie vyšetrenie.

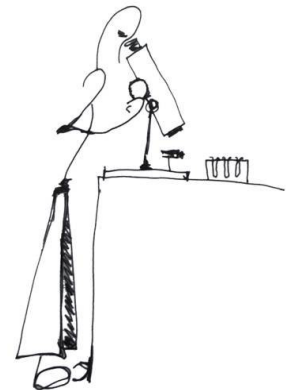
Môže amniocentéza odhaliť všetky genetické choroby?

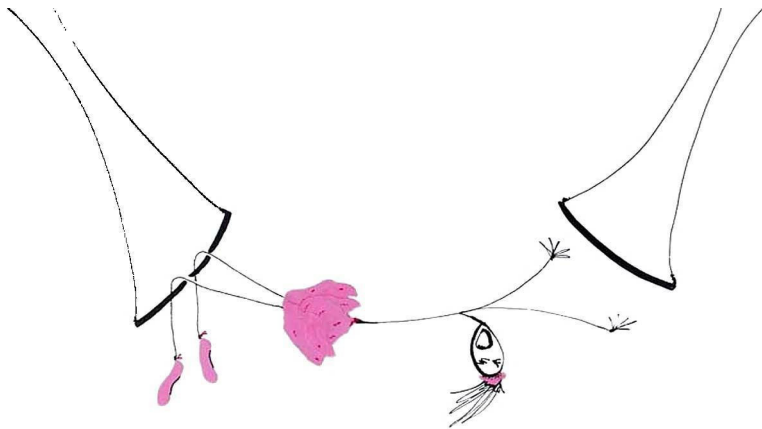
Vyšetrenie zvyčajne poskytne informáciu len o chorobe, pre ktorú bolo realizované. Iba výnimočne môže odhaliť aj iné geneticky podmienené choroby. Neexistuje žiadny test, ktorý by naraz odhalil všetky genetické choroby. Niektoré typy genetických chorôb nie je vôbec možné zistiť vyšetrením plodovej vody.

Ako dlho budem čakať na výsledky amniocentézy?

Čas potrebný na získanie výsledkov závisí na type choroby pre ktorú bola amniocentéza robená. Pri niektorých chorobách to môžu byť iba 3 dni, pri iných aj 2-3 týždne. Ak čakáte na výsledok dlhšie, neznamená to nutne, že bolo zistené niečo nezvyčajné. Môže to znamenať aj to, že bunky potrebovaly viac času pre svoju rast.

Ak podstupujete amniocentézu kvôli vzácnej genetickej chorobe, opýtajte sa lekára, kedy dostanete výsledky. Akonáhle sú laboratórne výsledky uzavreté, váš lekár vám dá vedieť - osobne, alebo telefonicky, spôsobom, aký by ste mali spolu vopred dohodnúť.





Čo ak výsledok bude pozitívny a potvrdí genetickú chorobu dieťaťa?

Ak výsledok potvrdí genetickú chorobu u vášho dieťaťa, váš lekár - klinický genetik - vám vysvetlí, čo to znamená, a aké závažné môže byť postihnutie vášho dieťaťa po narodení. Prediskutuje s vami možnosti liečby, ak existujú, a ich dlhodobé výsledky. Preberie s vami aj vaše individuálne možnosti túto chorobu zvládnuť, a pri veľmi závažnej a neliečiteľnej chorobe vás poinformuje aj o možnosti zákonného prerušenia tehotenstva. Všetky tieto informácie vám majú pomôcť v rozhodovaní s ohľadom na to, čo bude najlepšie pre vás a pre vaše dieťa. Veľmi výnimočne sa môže stať, že vyšetrenie odhalí neobvyklý chromozómový nález, pri ktorom jeho vplyv na plod nie je celkom známy, a klinický obraz u dieťaťa sa nedá predvídať - v takom prípade vám lekár nebude môcť poskytnúť jednoznačný záver.

HIV infekcia

Ak je matka HIV pozitívna, amniocentéza mierne zvyšuje riziko prenosu HIV vírusu na dieťa. Preto je dôležité, aby sa HIV pozitívne matky poradili s lekárom, aké opatrenia môžu

Praderov-Williho syndróm
<http://www.pwsyndrom.sk/>

Williamsov syndróm
<http://www.spolws.sk/Co-je-williamsow-syndrom.html>

Gilbertov syndróm
<http://www.gilbert.wbl.sk/>

Marfanov syndróm
<http://marfan.szm.sk/>
<http://www.bedekerzdravia.sk/?main=article&id=334>

Ataxia-teleangiectázia
<http://www.ataxia-teleangiectazia.estranky.sk/clanky/o-diagnoze/ataxia-teleangiectasia-luis-barovej-syndrom>

České stránky:

Genetika - český zdroj informácií o genetike.
www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáza pracovísk ČR poskytujúcich molekulárno-genetické vyšetrenia častejších genetických ochorení (CZDDNAL)
www.uhkt.cz/nrl/db

Spoločnosť lekárskej genetiky České lekárskej spoločnosti
 J. E. Purkyně;
www.slg.cz

Ostatné zahraničné zdroje:

EuroGentest - voľne prístupné webové stránky s informáciami o genetickom vyšetrení (v angličtine a ostatných európskych jazykoch).
www.eurogentest.org

Kontakty na pracoviská molekulovo-genetickej diagnostiky - Slovensko:

Centrum lekárskej genetiky, Úsek molekulovej a biochemickej genetiky FN Staré mesto

http://www.nspr.sk/Nemocnica-Stare-Mesto/stare-mesto/sm_clg/index.htm

http://www.szu.sk/katedry/katedra.html?polozka_id=2876887

Príloha 12 - ponukový list vyšetrenia 2.pdf

Genexpress s. r. o.

<http://genexpress.sk/>

Gendiagnostica s. r. o.

<http://www.gendiagnostica.sk/>

Medgene s. r. o.

<http://www.medgene.eu/index.html>

Ďalšie informačné stránky a kontakty na spoločnosti:

Centrum prenatálnej diagnostiky, s.r.o - prenatálna diagnostika

<http://www.3dultrazvuk.sk/>

Spina bifida a hydrocefalus

<http://www.sbah.sk/>

Downov syndróm

<http://www.downovsyndrom.sk/sds/>

Turnerov syndróm

<http://www.turnerovsyndrom.sk/>

5p- syndróm

<http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cri-du-chat-syndrom-5p-syndrom.html>

minimalizovať riziko prenosu vírusu na dieťa počas amniocentézy.

Rozhodovanie o podstúpení amniocentézy

Rozhodovanie o tom, či podstúpiť počas tehotenstva amniocentézu, môže byť pre vás zložité. Je preto dôležité si uvedomiť, že ak nechcete, tento výkon nemusíte podstupovať. S amniocentézou by ste mali súhlasiť len v tom prípade, ak vy i váš partner považujete výsledky vyšetrenia za významné a riziko potratu spojené s amniocentézou za menej závažné vzhľadom na celkový pozitívny dosah genetického vyšetrenia.

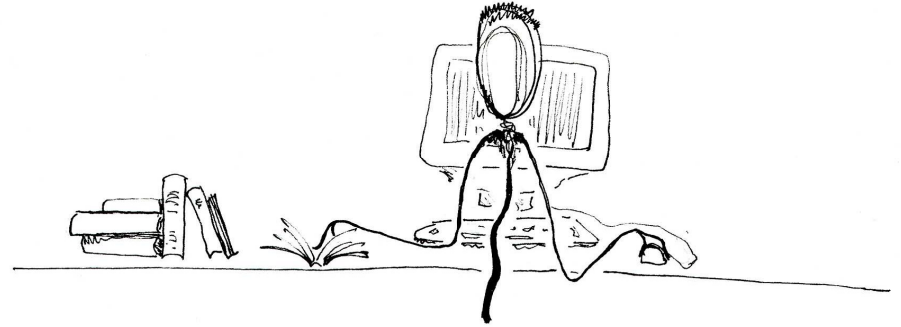
Pri vašom rozhodovaní by vám malo pomôcť prediskutovanie nasledujúcich informácií s klinickým genetikom:

- Informácia o genetickej chorobe, pre ktorú sa amniocentéza odporúča.
- Výška rizika danej genetickej choroby pre vaše dieťa, pre ktoré vyšetrenie zvažujete.
- Informácia o teste samotnom a o jeho možných výsledkoch.
- Informácia o spoľahlivosti vyšetrenia.
- Riziko neistého výsledku a prípadná nutnosť opakovania vyšetrenia.
- Riziko potratu po amniocentéze.
- Ako dlho sa bude čakať na výsledky vyšetrenia.
- Akým spôsobom budete informovaní o výsledkoch.

- Možnosti ďalšieho postupu v prípade potvrdenia genetickej choroby u vášho dieťaťa.
- Možná emocionálna záťaž spojená s výkonom a s prípadným pozitívnym nálezom.

Toto je súhrn informácií, ktoré by ste určite mali poznať ešte pred tým, ako sa rozhodnete amniocentézu podstúpiť. Môžete takisto nazrieť do informačného letáčka „Často kladené otázky“, obsahujúceho prehľad otázok, ktoré môžete položiť pri genetickej konzultácii. Tieto otázky boli už pred vami položené ľuďmi s podobnou skúsenosťou ako máte vy. Takisto si môžete pozrieť letáček „Čo je genetické testovanie?“

Otázky si vopred premyslite a zapíšte, aby ste si ich mohli doniesť na genetickú konzultáciu. Ak by te potrebovali tlmočníka do vášho rodného jazyka, požiadajte oň vopred príslušné genetické pracovisko.



Toto je iba stručný sprievodca k téme amniocentéza. Ďalšie informácie môžete nájsť na nasledujúcich stránkach:

Slovenské zdroje informácií o genetike:

Genetizácia medicíny XXI. storočia - informačno-edukačná stránka o úlohe genetiky v medicíne. Súbor prác v pdf formáte pojednávajúcich o podstate dedičnosti, o štruktúre DNA a chromozómov, o indikáciách a metódach genetického vyšetrenia, aj o biochemicko-molekulových aspektoch vyšetrení pri dedičných metabolických chorobách a iných genetických poruchách. Autori: Centrum Lekárskej Genetiky FN Bratislava, Ústav Biologie a Genetiky LF UK Bratislava.

<http://www.prorecks.sk/post/genetizacia-mediciny-xxi-storocia-16/>

Bioweb.genezis.eu - informačno-edukačná stránka o genetike ako vede všeobecne, aj užšie o ľudskej genetike, o typoch dedičnosti, chromozómových mutáciách, genetických chorobách...

<http://www.bioweb.genezis.eu/index.php?cat=7&file=clovek>