

Видоизменено от брошури, издадени от Guy's and St Thomas' Hospital, London, Royal College of Obstetricians and Gynaecologists www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 и London IDEAS Genetic Knowledge Park и съобразено с техните качествени стандарти.

Септември 2007

Този труд е финансиран от EuroGentest, по EU-FP6 и договор №512148

Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.

Илюстрирано от: Rebecca J
Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Амниоцентеза



Информация за пациенти и семейства

Амниоцентеза

Текстът, който следва по- долу Ви дава информация за същността на амниоцентезата. Обяснява Ви какво представлява, кога и как се извършва, какво се случва след извършване на процедурата, както и ползите и рисковете от провеждането и.

Тази брошура е създадена, за да се използва успоредно на разговора с вашия генетичен консултант и Ви помага да зададете важни за Вас въпроси.

Какво представлява амниоцентезата?

Амниотичният сак представлява торбичка, пълна с течност, в която бебето плува в матката. Чрез амниоцентезата се взима част от тази течност, за да се проведе генетичен анализ по време на бременността. Това е най- често използваният начин за проверка на гените или хромозомите на бебето за специфични генетични изменения и може да Ви бъде предложен по различни причини.

- Вие или партньорът Ви има генетично изменение, което може да бъде предадено на вашето бебе.
- Вашето или семейството на партньора Ви има генетично изменение и съществува риск това изменение да бъде предадено на вашето бебе.
- Имали сте предишно дете с генетично изменение.
- Проведени са Ви други видове изследвания по време на бременността (като ултразвуков анализ, търсене на нухална транслуценция или кръвен тест) и те са показали, че съществува увеличен риск за раждане на бебе с генетично изменение.

Ръководител: доц. д-р Маргарита Стефанова
www.meduniversity-plovdiv.bg

ВАРНА

Отделение по медицинска генетика

Медицински Университет - Варна

Ул. "Христо Смирненски" 1, Варна 9000

Тел: (052) 30 28 51, вѓтр. 396, 342

Ръководител: доц. д-р Людмила Ангелова

www.mu-varna.bg

ПЛЕВЕН

Секция „Медицинска генетика“

Медицински Университет - Плевен

ул. „Св. Климент Охридски“ 1, Плевен 5800

Тел: (064) 884184; (064) 884169; (064) 884274

Ръководител: доц. д-р Мария Симеонова

www.mu-pleven.bg

EuroGentest

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно генетичните изследвания и дава връзка с помощни групи в Европа.

www.eurogentest.org

Или вашите местни лаборатории по генетика:

СОФИЯ

Катедра по Медицинска Генетика

Медицински Университет - София

ул. "Здраве" 2, София 1431

Тел/Факс: (02) 9520357

Ръководител: доц. д-р Драга Тончева

www.mu-sofia.bg

Отделение по Клинична Генетика

Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)

ул. „Иван Гешов“ 11, София 1606

Телефон: (02) 9523840, вътр. 341

Ръководител: д-р Радка Тинчева

Национална Генетична Лаборатория

Университетска болница "Майчин дом", етаж 14

ул. "Здраве" 2, София 1431

Телефон: (02) 9172268; (02) 9172473

Факс: (02) 9172469

Ръководител: проф. д-р Иво Кременски

www.lmpbg.org

ПЛОВДИВ

Отделение по медицинска генетика

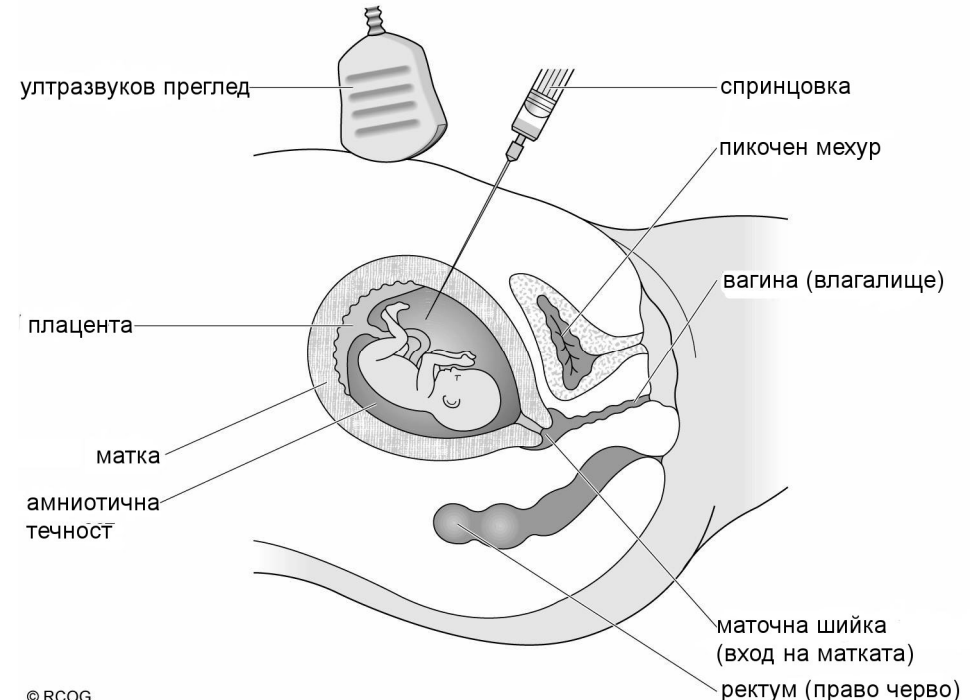
Медицински Университет - Пловдив

бул. „Васил Априлов“ 15-А, Пловдив 4000

Тел: (032) 602445

Как се провежда амниоцентезата?

Амниоцентезата представлява вземане на малко количество амниотична (околоплодна) течност, която се намира около бебето в матката. Първо се провежда ултразвуково изследване, за да се провери положението на бебето и на плацентата. След това се почиства кожата над областта на матката с антисептичен разтвор и с фина игла се преминава през нея и коремната стена до вътрешността на матката. Със спринцовка се изтеглят около 15 мл. (равни на три чаени лъжички) от околоплодната течност. Тази течност съдържа клетки от кожата на бебето, които могат да бъдат изследвани в лаборатория, за да се проверят гените и хромозомите му. В много редки случаи, вашият акушер- гинеколог, провеждащ амниоцентезата няма да може да вземе достатъчно течност от първи път и може да се наложи повторно влизане със спринцовката.



Кога се провежда амниоцентезата?

Амниоцентезата се провежда след 15^{та} гестационна седмица (между 16^{та} и 19^{та} седмица).

Болезнена ли е амниоцентезата?

Повечето жени определят амниоцентезата като некомфортна, но не наистина болезнена манипулация. Обикновено приключва за около 5 минути. Някои жени получават пристягане в областта на матката или лека болезненост за един ден. Това не е необичайно.

Какво се случва след амниоцентезата?

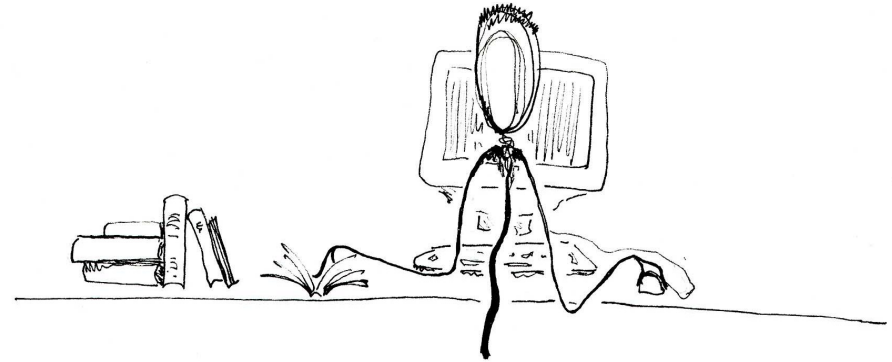
Процедурата сама по себе си отнема няколко минути. Добра идея е да доведете някой близък със себе си за подкрепа. Няколко дни след амниоцентезата не бива да се претоварвате. Избягвайте вдигането на тежко и усилените упражнения. Ако имате дискомфорт в коремната област повече от 24 часа, температура, необичайно течение или кървене, трябва веднага да уведомите Вашият акушер-гинеколог.

Какви са рисковете от амниоцентезата?

При до 1 на всеки 100 жени (1%), бременността се прекъсва в резултат на амниоцентезата. На практика ние не знаем защо това се случва. Въпреки това, 99 от 100 бременности ще продължат нормално. Освен това, няма данни че амниоцентезата вреди на вашето бебе.

Надеждна ли е амниоцентезата?

Трябва да обсъдите с вашия лекар акуратността на конкретния генетичен анализ, за който взимате решение, тъй като тя се различава и зависи от вида генетични или



Това е само кратко упътване за амниоцентезата. Повече информация може да получите от:

Национална Генетична Лаборатория, разполагаща с уебсайт на български език, от който може да получите информация за генетичните анализи, генетични заболявания и консултиране.

www.lmpbg.org

Orphanet

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно редки заболявания, клинични пътеки, лекарства и дава връзка с помощни групи в Европа. Партньор на Orphanet за България е Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС).

www.orpha.net

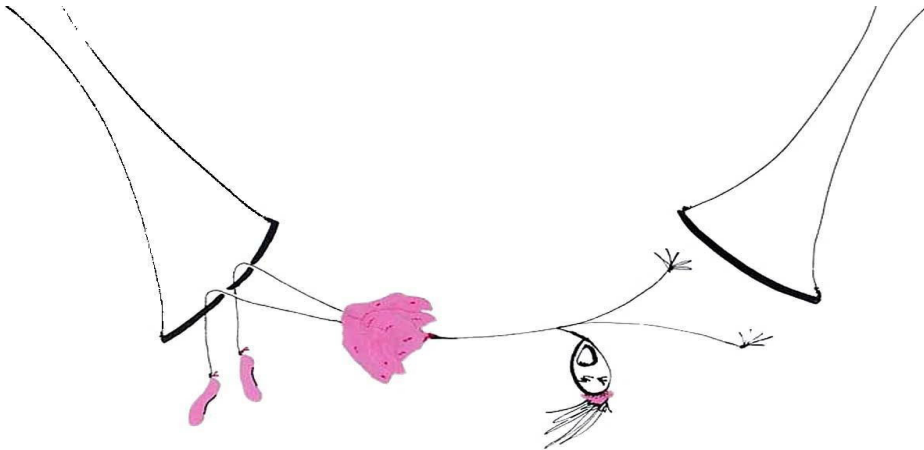
Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци

Безплатна образователна и информационна услуга, предлагаща медицинска и здравна информация за редки заболявания на български и английски език.

www.raredis.org

Това са някои от въпросите, върху които трябва да мислите преди да вземете решение за провеждане на амниоцентеза. Можете също да прочетете и брошурата със заглавие: „Често задавани въпроси“, в която се изброяват въпросите, които Вие може би искате да зададете на Вашия лекар по повод на генетичните анализи. Тази брошура е създадена на базата на опита на хора в подобно на вашето положение.

Елате в уговореното време с вашия генетичен консултант или лекар и задайте всички въпроси, които са възникнали-напишете ги. Ако имате нужда от допълнителни разяснения и интерпретация, уведомете специалистите.



хромозомни изменения, за които анализът се извършва.

В много редки случаи (1 на 100 проби), клетките получени от амниоцентезата не са достатъчни за извършване на анализ. Ако това се случи, Вие ще бъдете уведомени и ще Ви бъде предложена нова процедура за вземане на материал.

Могат ли всички генетични проблеми да бъдат открити чрез амниоцентеза?

По принцип резултатите от анализа включват информация само за генетичните изменения, за които се изследват. В определени случаи, анализът може да даде информация за други такива, но няма универсален тест за всички генетични изменения.

За колко време се получава резултатът от амниоцентезата?



Сроковете за получаване на резултат зависи от анализите, които ще бъдат проведени. За някои генетични изменения, резултатът се получава за около 3 работни дни, а за други 2-3 седмици. Ако получаването на резултат отнеме повече време, това не означава че е открито нещо нередно. Това означава, че култивирането на клетките е отнело повече време.

Ако Ви е проведена амниоцентеза за рядък генетичен синдром, моля, попитайте вашият лекар колко време ще отнеме анализа и кога ще получите резултат.

Когато резултатите са готови, може Вашият лекар да Ви извика за получаването им, но е възможно да разберете резултатът и по телефона. Желателно е да обсъдите тази подробност още по време на амниоцентезата.

Ако резултатът покаже, че бебето има генетично изменение?

Ако резултатът Ви покаже, че вашето бебе има генетични изменения, вашият лекар ще обсъди с Вас какво означава това и по какъв начин може да засегне бебето ви. Специалистите ще обсъдят с Вас и дали заболяването е лечимо. Те ще разговарят с Вас за всички възможности и в някои случаи, когато се касае за тежки генетични аномалии, ще Ви препоръчат прекъсване на бременността. В много редки случаи, анализът може да открие необичайни хромозомни аномалии, чиято роля върху вашето бебе да е неясна.

Инфекция с вируса на HIV (СПИН)

Ако сте HIV позитивни, съществува малък риск по време на амниоцентезата, вирусът да бъде предаден от Вас на бебето ви. Следователно е особено важно да информирате вашият акушер- гинеколог, като необходима мярка за намаляване на риска от предаване на вируса на бебето по време на манипулацията.

Взимане на решение за амниоцентеза

Вземането на решение за провеждане на амниоцентеза по време на бременността може да бъде трудно. Важно е да запомните, че приемането на амниоцентезата е въпрос на личен избор. Трябва да приемете процедурата само ако Вие и партньорът Ви смятате, че информацията, която ще получите след анализите е важна за вас, и че рисковете които поемате не са твърде големи за вас.

Обсъждането на изброените по- долу въпроси с вашия лекар, ще ви помогне да вземете най- доброто за вас решение:

- Информация за генетичните изменения, за които бебето ви ще бъде изследвано.
- Какъв е рискът вашето бебе да има генетичното изменение, за което обмисляте изследване.
- Информация за анализите и каква информация ще ви дадат резултатите.
- Колко надеждни са тези анализи.
- Какъв е рискът да се получи несигурен резултат и анализите да трябва да бъдат повторени.
- Какъв е рискът от спонтанен аборт.
- Какви са сроковете за получаване на резултати.
- Каква е цената на анализа и дали вие го заплащате.
- Как ще получите резултатите си.
- Какви са всички ваши възможности ако вашето бебе има патологични генетични изменения.
- Как може това да повлияе емоционално на Вас и партньорът Ви.

