

Амніоцентез



**Інформація для пацієнтів
та їх сімей**

Амніоцентез

Інформація для пацієнтів і родин

Нижче міститься інформація про амніоцентез. А саме, що таке амніоцентез, у яких випадках і яким чином він проводиться, що відбудеться після обстеження, а також покази та протипокази при його проведенні. Ця брошура підготовлена для використання при обговоренні проблеми з вашим лікарем, і допоможе вам з'ясувати важливі для вас запитання.

Що таке амніоцентез?

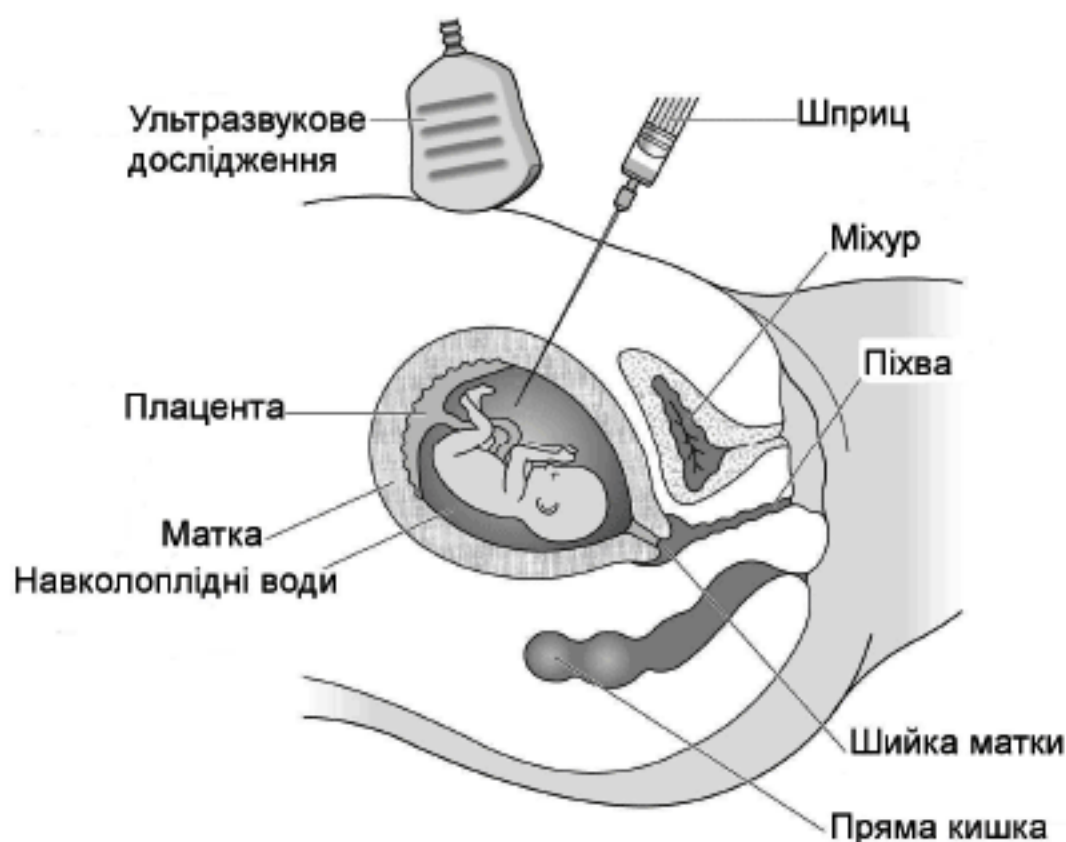
Амніотичний мішок - це оболонка з рідиною, в якій дитина (плід) перебуває в утробі матері. Амніоцентез - це спосіб забору рідини (амніотичних вод) з амніотичного мішка для проведення генетичного тестування під час вагітності.

Найчастіше це використовується для перевірки генів або хромосом дитини при конкретних генетичних відхиленнях. Амніоцентез може бути запропонований вам з декількох причин:

- Ви матір віком 35 років та більше, а отже, ви маєте підвищений ризик появи дитини з генетичними захворюваннями, такими, як синдром Дауна.
- Ви або Ваш партнер маєте певні генетичні захворювання, які можуть передатися дитині.
- У Вашій родині чи родині Вашого партнера є випадки генетичних захворювань, і є ризик, що дитина може їх успадкувати.
- У вас народжувалися діти з генетичним захворюванням
- Виявлений високий ризик появи генетичного захворювання у Вашої дитини при проведенні інших досліджень, зроблених під час вагітності (ультразвукове дослідження, дослідження комірцевого простору чи аналіз крові).

Як проводиться амніоцентез?

Амніоцентез полягає в відборі невеликої кількості амніотичної рідини, яка оточує дитину в утробі матері. По-перше, проводиться ультразвукове сканування для перевірки розміщення дитини і плаценти. Шкіра над животі очищується антисептичним розчином. Далі, тонка голка проходить через черевну стінку та матку і шприцом набирається невелика кількість (близько 15 мл або 1 столова ложка) рідини, що оточує плід. Рідина, що оточує дитину містить клітини шкіри плоду, які можуть бути досліджені в лабораторних умовах для перевірки генів і хромосом дитини. Іноколи неможливо отримати достатню кількість рідини з першої спроби, і виникає необхідність повторного проколювання голкою.



© RCOG

Коли проводиться амніоцентез?

Амніоцентез зазвичай проводиться після 15 тижня вагітності.

Чи амніоцентез є болючим?

Більшість жінок вважають амніоцентез неприємним, але не болючим. Як правило, це триває протягом декількох хвилин. Деякі жінки після процедури мають тягучі відчуття в утробі, або може бути незначний біль протягом дня. Такі відчуття не є загрозовими.

Що відбуватиметься після амніоцентезу?

Тест триває декілька хвилин. Непогано, якщо з вами прийде хтось із близьких, щоб підтримати Вас під час і після процедури. Декілька днів після тестування ви не повинні нервувати. Уникайте піднімання важкого та напруженої діяльності. Якщо у вас є дискомфорт у животі, який триває більше 24 годин, або якщо у вас піднялася температура, чи з'явилися незвичайні виділення з піхви чи вагінальна кровотеча, вам слід повідомити лікаря.

Який є ризик при проведенні амніоцентезу?

В 1 зі 100 жінок (1%) можливий викидень внаслідок проведення амніоцентезу. Ми не знаємо, чому це відбувається. Однак 99 з 100 вагітностей (99%) продовжуються нормально. Окрім того, немає жодних доказів того, що амніоцентез шкідливий для вашого малюка.

Чи є амніоцентез точним?

Вам слід обговорити з лікарем точність генетичного аналізу, який Ви плануєте проводити, оскільки вона залежить від конкретних змін генів чи хромосом, дослідження, яких буде виконано у вас.

Інколи (1 з 100 проб) не вистачає клітин отриманих в результаті амніоцентезу для проведення тестів на даному зразку. Якщо це станеться, ви будете повідомлені, і вам

буде запропоновано провести амніотентез повторно.

Чи всі генетичні проблеми можна виявити шляхом амніоцентезу?

Результати аналізу, як правило, надають інформацію тільки про захворювання, задля якого проводилось обстеження. Іноді аналіз може виявити результати, що відносяться до інших порушень. Не існує загального тесту для всіх генетичних захворювань.

Скільки часу займе отримання результатів амніоцентезу?

Час, необхідний для отримання результатів залежить від того, аналіз яких порушень проводиться. Для одних результат буде отриманий через 3 дні, для інших - через 2-3 тижні. Якщо отримання результатів займає більше часу, ніж зазначено вище, не потрібно думати, що знайдено щось незвичайне, це може означати, що клітинам необхідно більше часу для росту.

Якщо у вас проводиться аналіз на якесь рідкісне генетичне порушення, запитайте в лікаря, скільки часу потрібно для отримання результатів.

Коли результати аналізу будуть готові, Вам потрібно буде звернутися за ними до лікаря або іншого медичного спеціаліста, або ви можете дізнатися результати іншим способом, наприклад, зателефонувавши. Вам слід домовитись про це з лікарем під час проведення процедури.



Що робити, якщо результат вказує, що дитина має генетичне порушення?

Якщо результат показує наявність генетичного порушення в дитини, лікар розповість, що це означає і як це може вплинути на дитину. Вам повідомлять чи є можливі способи лікування. Також вам роз'яснять різні варіанти, а іноді й можливість переривання вагітності. Лікарі допоможуть вам вирішити, що краще для вас і дитини.

Зрідка тест може виявляти незвичайні хромосомні порушення, вплив яких на дитину буде неясним.

ВІЛ-інфекція

Якщо ви ВІЛ інфіковані, є невеликий ризик, що амніоцентез може призвести до передачі ВІЛ дитині. Тому важливо обговорити з вашим лікарем або акушером можливість проведення заходів необхідних для зведення до мінімуму ризику передачі інфекції дитині під час амніоцентезу.

Рішення щодо проведення амніоцентезу

Прийняття рішення щодо проведення під час вагітності амніоцентезу може бути складним. Важливо пам'ятати, що ви не мусите проводити тест, якщо ви цього не хочете. Вам слід проводити амніоцентез у тому випадку коли ви і ваш партнер вважаєте, що інформація, яку може надати аналіз є важливою для вас, і не вважайте, що ризик є занадто високим для цього.

Щоб прийняти найкраще для вас рішення, ви повинні обговорити наступну інформацію з лікарем:

- Інформація щодо захворювання, аналіз якого проводитиметься.
- Ризик, що дитина матиме генетичне захворювання, яке досліджується.
- Обговорення проведення амніоцентезу і про що свідчитимуть його результати.

Точність аналізу.

- Можливість отримання неточного результату і шанс проведення повторного аналізу
- Ризик викидня
- Скільки часу потрібно для отримання результатів аналізу.
- Яким чином ви отримаєте результати аналізу.
- Ваш вибір, якщо буде виявлено, що дитина має генетичне порушення.
- Який емоційний вплив може мати дана процедури на вас і на вашого партнера.

Ось такі питання вам варто обдумати, перш ніж приймати рішення про проведення амніоцентезу. Ви також можете переглянути буклет " Найчастіші запитання", в якій перерахований ряд питань, з якими ви можете звернутися до лікаря з приводу генетичного тестування. Він був розроблений людьми, які мають досвід проходження амніоцентезу. Можливо, ви захочете переглянути буклет «Що таке генетичне обстеження?»

Більше інформації можна отримати:

Orphanet

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про рідкісні захворювання, клінічні випробування, ліки та посилання на групи підтримки у Європі

www.orpha.net

EuroGentest

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про генетичні обстеження та посилання на групи підтримки у Європі

www.eurogentest.org

Або у Вашій медико-генетичній консультації.

Львівський міжобласний медико – генетичний центр,
ДУ «Інститут спадкової патології АМНУ»

Вул. М.Лисенка, 31 –а,

Львів

Київський міжобласний медико-генетичний центр
вул. Косіора, 28/1

Медико - генетичний центр УДСЛ «ОХМАТДИТ»
вул. Чорновола, 28/1

Медико-генетичний кабінет
Інституту педіатрії, акушерства і гінекології АМНУ
вул.Мануїльського,8

Київський центр медичної генетики
вул. Боговутівська, 1

Київ

Український інститут клінічної генетики ХДМУ,
Харківський спеціалізований медико-генетичний центр
пр. Правди, 13

Харків

Центральна клінічна лікарня №1
Донецький обласний спеціалізований центр медичної
генетики

вул. Артема, 57

Донецьк

Кримський спеціалізований медико-генетичний центр
вул. Титова, 77

Сімферополь

Херсонська обласна клінічна дитяча лікарня,
Обласний медико-генетичний центр
вул. Українська 81,
Херсон

Пологовий будинок №1,
Обласний медико-генетичний центр,
вул. Чехова 101,
Черкаси

Діагностичний центр,
Медико-генетична консультація
вул. 16 липня, 36,
Рівне

Обласна дитяча клінічна лікарня,
Медико - генетичний кабінет
вул. Коновальця, 132
Івано-Франківськ

Обласний медичний діагностичний центр,
Медико - генетичний кабінет
вул. Стасюка 5а,
Чернівці

Обласний центр охорони здоров'я матері і дитини,
Центр планування сім'ї та репродукції
людини,
Медико - генетична консультація
вул. Сабурова, 2а,
Житомир



Міжобласний центр медичної генетики і пренатальної
діагностики
пл. Визволення, 3 а.
Кривий Ріг

Обласна дитяча клінічна лікарня
Одеський спеціалізований медико-генетичний центр
вул. акад. Воробйова, 3
Одеса

Запорізький обласний медико-генетичний центр
пр. Леніна, 70
Запоріжжя

Обласна лікарня ім. Пирогова,
Обласний медико-генетичний центр
вул. Пирогова, 46
Вінниця

Обласна дитяча клінічна лікарня
Медико-генетичний центр
вул. Радянська, 68
Луганськ

Обласний медико-генетичний центр,
вул. Преображенська
Кіровоград

Обласний медико-генетичний центр
вул. Шевченка, 10
Полтава

Обласний медико-генетичний центр
вул. Шевченка, 160
Чернігів

Розроблено з використанням посібників виданих лікарнею Guy's та St Thomas', Лондон, Великобританія; Королівським коледжем акушерів та гінекологів, Великобританія (www.rcoq.org.uk/index.asp?PageID=625) та IDEAS Genetic Knowledge Park, Лондон, Великобританія.

Перекладено співробітниками відділення діагностики спадкової патології, ДУ «Інститут спадкової патології АМН України», за редакцією Галини Макух.

Серпень 2009

За підтримки Євrogентесту (EuroGentest) та Європейського Союзу (у рамках програми FP6 Network of Excellence, номер угоди 512148)

Ілюстрації Рібеки Дж. Кент
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

