

Αυτός είναι ένας συνοπτικός οδηγός για την αμνιοπαρακέντηση. Για περισσότερες πληροφορίες δείτε:

Orphanet

Ιστοσελίδα ελεύθερης πρόσβασης που παρέχει πληροφορίες για τις σπάνιες παθήσεις, τα κλινικά πειράματα, τα φάρμακα και συνδέσμους για ομάδες υποστήριξης σε ολόκληρη την Ευρώπη.

Ιστοσελίδα: www.orpha.net

EuroGentest

Ιστοσελίδα ελεύθερης πρόσβασης που παρέχει πληροφορίες για τον γενετικό έλεγχο και συνδέσμους για ομάδες υποστήριξης σε ολόκληρη την Ευρώπη.

Ιστοσελίδα: www.eurogentest.org

Ή την τοπική σας κλινική γενετικής διάγνωσης:

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Πανεπιστήμιο Αθηνών
Νοσοκομείο Παιδών " Αγία Σοφία"
Αθήνα
Τηλ: +210 7795553
<http://iatriki-genetiki.med.uoa.gr>

Μεταφρασμένο από την Κατερίνα Πουγούνια και την Μαρία Τζέτη.
Ιανουάριος 2009

Τροποποιήθηκε από φυλλάδια που εκδόθηκαν από τα νοσοκομεία Guy's και St Thomas' στο Λονδίνο, το Βασιλικό Κολέγιο των Μαιευτήρων και των Γυναικολόγων www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 και το Πάρκο Γενετικής Γνώσης IDEAS του Λονδίνου (London IDEAS Genetic Knowledge Park), σύμφωνα με τα δικά τους ποιοτικά πρότυπα.

Αυτή η προσπάθεια υποστηρίζεται από τη EuroGentest, NoE υποστηριζόμενο από το EU-FP6.τηλέφωνο επικοινωνίας 512148

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



Αμνιοπαρακέντηση



Πληροφορίες για Ασθενείς
και Οικογένειες

Αμνιοπαρακέντηση

Το φυλλάδιο αυτό παρέχει πληροφορίες για την αμνιοπαρακέντηση. Παρουσιάζει τι είναι η αμνιοπαρακέντηση, πότε και πώς γίνεται, τι συμβαίνει μετά την εξέταση και τα πιθανά οφέλη και τους κινδύνους της. Σχεδιάστηκε για να χρησιμοποιείται παράλληλα με τις συζητήσεις που θα κάνετε με τους επαγγελματίες υγείας και θα σας βοηθήσει να πάρετε τις απαντήσεις που είναι σημαντικές για εσάς.

Τι είναι αμνιοπαρακέντηση;

Ο αμνιακός σάκος αποτελεί μια σακούλα με υγρό μέσα στην οποία βρίσκεται το μωρό στη μήτρα. Η αμνιοπαρακέντηση είναι ένας τρόπος να πάρουμε λίγο από αυτό το υγρό για να κάνουμε γενετικό έλεγχο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Συνήθως χρησιμοποιείται για να ελέγχονται τα γονίδια ή τα χρωμοσώματα του μωρού για συγκεκριμένες γενετικές ασθένειες. Αμνιοπαρακέντηση μπορεί να σας προταθεί για διάφορους λόγους.

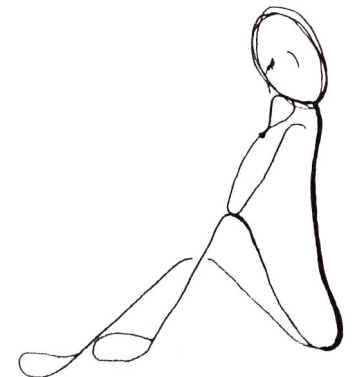
- Είσαστε μητέρα μεγαλύτερης ηλικίας (πάνω από 35 ετών), επομένως έχετε μεγαλύτερο κίνδυνο να κάνετε παιδί που πάσχει από γενετικά νοσήματα όπως το σύνδρομο Down.
- Εσείς ή ο σύντροφός σας έχετε μία γενετική ασθένεια η οποία μπορεί να μεταβιβαστεί στο μωρό.
- Υπάρχει μια γενετική ασθένεια στην οικογένειά σας ή την οικογένεια του συντρόφου σας και υπάρχει πιθανότητα να μεταβιβαστεί στο μωρό.
- Έχετε ήδη ένα παιδί προσβεβλημένο από μία γενετική ασθένεια.
- Κάνετε κάποια εξέταση κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (υπερηχογράφημα, μέτρηση αυχενικής διαφάνειας ή εξετάσεις αίματος) που έδειξε ότι ο κίνδυνος να έχει το μωρό σας μία γενετική ασθένεια είναι υψηλός.

παρακάτω πληροφορίες με το γιατρό:

- Πληροφορίες για την πάθηση που ελέγχετε.
- Την πιθανότητα να έχει το μωρό τη συγκεκριμένη γενετική πάθηση.
- Λεπτομέρειες για την εξέταση και τι ακριβώς πληροφορίες θα σας δώσουν τα αποτελέσματα.
- Την αξιοπιστία της εξέτασης.
- Τον κίνδυνο να λάβετε ένα αβέβαιο αποτέλεσμα και να χρειαστεί να ξανακάνετε την εξέταση.
- Τον κίνδυνο αποβολής.
- Σε πόσο καιρό θα λάβετε τα αποτελέσματα.
- Τον τρόπο που θα λάβετε τα αποτελέσματα.
- Τις εναλλακτικές δυνατότητες σε περίπτωση που το μωρό φέρει τη γενετική πάθηση.
- Πώς θα επηρεάσει η εξέταση εσάς και τον σύντροφό σας συναισθηματικά.

Καλό θα ήταν να σκεφτείτε ορισμένα ζητήματα πριν πάρετε την απόφαση να κάνετε αμνιοπαρακέντηση. Μπορείτε επίσης να ανατρέξετε στο φυλλάδιο «Συχνές Ερωτήσεις», στο οποίο παρατίθενται μια σειρά από ερωτήσεις για τον γενετικό έλεγχο, ορισμένες από τις οποίες ίσως θέλετε να κάνετε στο γιατρό. Έχει γραφτεί από ανθρώπους που είχαν παρόμοια εμπειρία με τη δική σας.

Φροντίστε να καταγράψετε από πριν κάθε απορία ή ανησυχία που έχετε και να τις φέρετε μαζί σας στο ραντεβού. Ενημερώστε το τμήμα εάν χρειάζεστε μεταφραστή.



τρόπο με τον οποίο θα λάβετε τα αποτελέσματα.

Τι θα συμβεί εάν τα αποτελέσματα δείξουν ότι το μωρό έχει μια γενετική πάθηση;

Όταν τα αποτελέσματα δείξουν ότι το μωρό έχει μια γενετική πάθηση, ο γιατρός θα συζητήσει μαζί σας τι ακριβώς σημαίνει αυτό και πώς θα μπορούσε να επηρεάσει την υγεία του μωρού σας. Θα ενημερωθείτε για το εάν υπάρχει κάποια διαθέσιμη θεραπεία ή αντιμετώπιση. Θα σας μιλήσουν για τις εναλλακτικές δυνατότητες και για το πιθανό ενδεχόμενο του τερματισμού της κύησης και θα σας βοηθήσουν να σκεφτείτε τι είναι το καλύτερο για εσάς και το μωρό. Ορισμένες μόνο φορές η εξέταση μπορεί να αποκαλύψει κάποια ασυνήθιστη χρωμοσωμική αναδιάταξη που έχει αβέβαιη επίδραση στο μωρό.

Μόλυνση από HIV

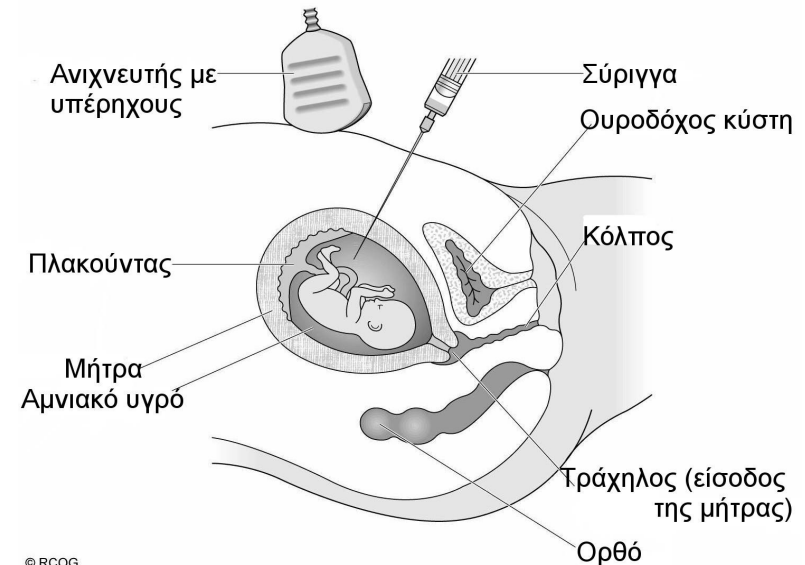
Εάν είστε θετική στον HIV ιό, υπάρχει μια μικρή πιθανότητα να μεταδοθεί ο ιός στο μωρό σας κατά την αμνιοπαρακέντηση. Σε αυτή την περίπτωση, λοιπόν, είναι σημαντικό να ενημερώσετε τη νοσοκόμα ή το γιατρό σας, για να ληφθούν τα κατάλληλα μέτρα ώστε να ελαχιστοποιηθεί ο κίνδυνος μετάδοσης στο έμβρυο κατά την εξέταση.

Αποφασίζοντας να κάνετε αμνιοπαρακέντηση

Η απόφαση να προβείτε σε αμνιοπαρακέντηση δεν είναι πάντα εύκολη. Είναι σημαντικό να θυμάστε ότι δε χρειάζεται να κάνετε αμνιοπαρακέντηση εάν δεν το θέλετε. Πρέπει να εξεταστείτε μόνο εάν εσείς και ο σύντροφός σας νιώθετε ότι είναι σημαντικό να αποκτήσετε τις πληροφορίες που παρέχει η εξέταση, και εφόσον δε θεωρείτε ότι οι κίνδυνοι είναι μεγάλοι. Για να πάρετε την καλύτερη απόφαση για εσάς, φροντίστε να συζητήσετε τις

Πώς γίνεται η αμνιοπαρακέντηση;

Η αμνιοπαρακέντηση περιλαμβάνει τη λήψη μιας μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού που περιβάλλει το μωρό στη μήτρα. Αρχικά, με τον υπέρηχο ελέγχεται η θέση του μωρού και του πλακούντα. Έπειτα το δέρμα πάνω από την περιοχή της μήτρας καθαρίζεται με αντισηπτικό. Στη συνέχεια, μια λεπτή βελόνα εισάγεται διαμέσου του δέρματος της κοιλιάς στη μήτρα και με μια σύριγγα αποσπάται ένα δείγμα (περίπου 15ml ή 3 κουταλιές του τσαγιού) του υγρού που περιβάλλει το έμβρυο. Το υγρό αυτό περιέχει λίγα κύτταρα του δέρματος του εμβρύου, τα οποία εξετάζονται στο εργαστήριο για να ελεγχθούν τα γονίδια και τα χρωμοσώματα του εμβρύου. Ορισμένες φορές, ο επαγγελματίας υγείας που κάνει την εξέταση δεν είναι σε θέση να πάρει αρκετό υγρό από την πρώτη προσπάθεια και ίσως χρειαστεί να εισάγει ξανά τη βελόνα



© RCOG

Πότε γίνεται η αμνιοπαρακέντηση;

Η αμνιοπαρακέντηση γίνεται συνήθως μετά τη 15^η εβδομάδα της κύησης.

Είναι επώδυνη η αμνιοπαρακέντηση;

Οι περισσότερες γυναίκες θεωρούν την αμνιοπαρακέντηση μια διαδικασία άβολη αλλά όχι ιδιαίτερα επώδυνη. Συνήθως οι ενοχλήσεις περνάνε μετά από μερικά λεπτά. Μερικές γυναίκες ίσως νιώσουν ένα σφίξιμο στη μήτρα ή λίγο πόνο για μία μέρα. Αυτό όμως δεν είναι ασυνήθιστο.

Τι συμβαίνει μετά την αμνιοπαρακέντηση;

Η εξέταση από μόνη της διαρκεί λίγα μόνο λεπτά. Καλό θα ήταν να φέρετε ένα συνοδό μαζί σας για υποστήριξη κατά τη διάρκεια και μετά το τέλος της εξέτασης. Θα πρέπει να παραμείνετε ξεκούραστη τις επόμενες δυο ημέρες. Αποφύγετε να σηκώσετε βαριά αντικείμενα ή να γυμναστείτε έντονα. Να ενημερώσετε το γιατρό σας εάν έχετε ενοχλήσεις στην κοιλιά για παραπάνω από 24 ώρες, πυρετό, κολπικές εκκρίσεις ή κολπική αιμορραγία.

Ποιοι είναι οι κίνδυνοι της αμνιοπαρακέντησης;

Λιγότερες από 1 στις 100 γυναίκες (1%) αποβάλλουν ως αποτέλεσμα της αμνιοπαρακέντησης. Δεν ξέρουμε γιατί ακριβώς συμβαίνει. Ωστόσο, 99 στις 100 εγκυμοσύνες (99%) συνεχίζονται κανονικά. Κατά τα άλλα, δεν υπάρχουν ενδείξεις ότι η αμνιοπαρακέντηση είναι βλαβερή για το μωρό σας.

Είναι αξιόπιστη η αμνιοπαρακέντηση;

Καλό θα ήταν να συζητήσετε με το γιατρό σας για την ακρίβεια του συγκεκριμένου γενετικού ελέγχου που σκέφτεστε να κάνετε, καθώς η αξιοπιστία της διαδικασίας διαφέρει ανάλογα με το είδος της αλλαγής στα γονίδια ή τα χρωμοσώματα για την οποία ελέγχεστε.

Υπάρχει η πιθανότητα (1 στα 100 δείγματα) τα κύτταρα του δείγματος που λαμβάνονται κατά την αμνιοπαρακέντηση να μην επαρκούν για να γίνει ο έλεγχος. Σε μια τέτοια περίπτωση θα ειδοποιηθείτε και θα σας κανονιστεί νέα εξέταση.

Η αμνιοπαρακέντηση εντοπίζει όλα τα γενετικά προβλήματα;

Τα αποτελέσματα του ελέγχου συνήθως παρέχουν πληροφορίες για την ασθένεια για την οποία έγινε ο έλεγχος. Ορισμένες μόνο φορές η εξέταση ίσως δώσει αποτελέσματα που σχετίζονται με άλλες ασθένειες. Γενικός έλεγχος για όλες τις γενετικές ασθένειες δεν υπάρχει.

Σε πόσο καιρό θα έχω τα αποτελέσματα της αμνιοπαρακέντησης;

Ο χρόνος που χρειάζεται για να λάβετε τα αποτελέσματα εξαρτάται από την ασθένεια για την οποία ελέγχεστε. Για ορισμένες ασθένειες χρειάζονται μόνο 3 μέρες. Για άλλες χρειάζονται 2-3 εβδομάδες. Εάν τα αποτελέσματα αργήσουν περισσότερο, δε σημαίνει απαραίτητα ότι έχει βρεθεί κάτι ασυνήθιστο, μπορεί απλά τα κύτταρα να χρειάζονται περισσότερο χρόνο να μεγαλώσουν. Εάν κάνετε αμνιοπαρακέντηση για μία σπάνια γενετική πάθηση, ρωτήστε το γιατρό σε πόσο καιρό θα έχετε τα αποτελέσματα.

Όταν τα αποτελέσματα της εξέτασης είναι έτοιμα μπορεί να σας καλέσουν να μιλήσετε από κοντά με το γιατρό ή τον επαγγελματία υγείας, ή μπορεί να σας τα δώσουν με άλλους τρόπους, π.χ. τηλεφωνικά. Καλό θα ήταν να ρωτήσετε το γιατρό τη στιγμή της εξέτασης τον

