

Niniejsza ulotka zawiera informacje na temat zaproponowanego Pani badania o nazwie amniopunkcja (amniocenteza, punkcja owodni).

Lekarz zaproponował Pani wykonanie amniopunkcji ponieważ:

- wynik badania przesiewowego w kierunku zespołu Downa wskazywał na podwyższone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa;
- wynik badania ultrasonograficznego wskazuje na podwyższone ryzyko wystąpienia nieprawidłowości chromosomalnych u Pani dziecka;
- ma już Pani dziecko z zaburzeniem chromosomalnym lub w poprzedniej ciąży (która zakończyła się przed terminem porodu) stwierdzono zaburzenie chromosomalne lub wadę wrodzoną (problem zdrowotny obecny już w momencie urodzenia);
- Pani lub ojciec dziecka jest nosicielem choroby genetycznej (na przykład anemii sierpowatej); lub
- choruje Pani na chorobę zakaźną, np. toksoplazmozę, która może spowodować problemy w rozwoju Pani dziecka.

Jeżeli zdecyduje się Pani poddać zabiegowi amniopunkcji na stronie 6 tej ulotki znajdzie Pani dalsze informacje na temat samej procedury.

Poniższe informacje pomogą Pani w podjęciu decyzji o poddaniu się zabiegowi.

Bardziej szczegółowe informacje może Pani uzyskać od swojej położnej lub ginekologa-położnika.

Wstęp

Amniopunkcja polega na pobraniu niewielkiej ilości (około 15 do 20 mililitrów) płynu owodniowego otaczającego dziecko w macicy. W pobranym płynie unoszą się komórki dziecka, które mogą zostać przebadane w laboratorium pod kątem chromosomów. Amniopunkcję można wykonać po 14 tygodniu ciąży (ale zazwyczaj procedurę wykonuje się po 15 tygodniu ciąży).

W przypadku wykonania zabiegu amniopunkcji istnieje 1% ryzyko poronienia (co oznacza, że jedna na 100 kobiet może stracić dziecko). Ryzyko poronienia jest najwyższe w okresie do trzech tygodni od wykonania zabiegu. Nie wiadomo, dlaczego dochodzi do poronienia, ani u której pacjentki do niego dojdzie. Powikłanie to może się zdarzyć bez względu na to, czy dziecko ma zmiany chromosomowe czy nie.

Ponieważ zabieg amniopunkcji proponowany jest tylko niektórym kobietom, przeprowadzenie go w oddziale położniczym, którego jest Pani pacjentką, może nie być możliwe. W takiej sytuacji zostanie Pani skierowana na wizytę w innym oddziale położniczym, gdzie spotka się Pani z lekarzem przeszkolonym do wykonywania tego zabiegu.

Jeżeli choruje Pani na choroby zakaźne lub jest Pani zarażona np. wirusem HIV, wirusami zapalenia wątroby typu B lub typu C, przed podjęciem decyzji o poddaniu się zabiegowi amniopunkcji może potrzebować Pani dodatkowych informacji i porady lekarza specjalizującego się w leczeniu chorób zakaźnych.

Bardziej szczegółowe wyjaśnienia na temat badania może Pani uzyskać od swojej położnej lub ginekologa-położnika.

To Pani musi podjąć decyzję czy chce się poddać temu badaniu czy nie.

Jeżeli zdecyduje się Pani poddać zabiegowi amniopunkcji, przed przeprowadzeniem zabiegu możemy poprosić o podpisanie formularza zgody na wykonanie procedury (formularz świadomej zgody).

Badania chromosomów

W każdej komórce naszego ciała jest zwykle 46 chromosomów (23 pary). Chromosomy ponumerowane są od 1 do 22, a 23 para, czyli chromosomy płciowe oznaczana jest u dziewcząt: XX a u chłopców XY. Każdy chromosom zawiera tysiące genów, zawierających instrukcje dla naszego ciała dotyczące tego jak rosnąć, rozwijać się i funkcjonować.

W Walii wykonuje się dwa różne badania chromosomów pochodzących z płynu owodniowego. Badania te opisano poniżej.

Badanie metodą PCR (łańcuchowa reakcja polimerazy, ang. polymerase chain reaction)

Badanie metodą PCR pozwala zwykle na zdiagnozowanie trzech zaburzeń chromosomalnych u dziecka:

- zespołu Downa, który powoduje pewnego stopnia upośledzenie umysłowe, ale zazwyczaj nie jest groźny dla życia dziecka. W niektórych przypadkach pewne wady wrodzone związane z zespołem Downa mogą być groźne dla życia (np. problemy z sercem).
- zespołu Edwardsa – ciężkiego zaburzenia chromosomalnego, które może być groźne dla życia dziecka.
- zespołu Patau'a – rzadkiego i ciężkiego zaburzenia chromosomalnego, które może być groźne dla życia dziecka.

W niektórych przypadkach badanie metodą PCR może być wykorzystane do diagnostyki innych zaburzeń. Położnik lub konsultujący genetyk przedyskutuje tę sprawę z Panią.

Badanie metodą PCR pozwala na diagnostykę najczęstszych zaburzeń chromosomalnych. Badanie kariotypu pozwala na zdiagnozowanie także innych zaburzeń chromosomalnych lub rzadziej występujących zmian (patrz następny ustęp). Zaburzenia te mogą wystąpić także w przypadku, gdy wynik badania metodą PCR jest prawidłowy.

Badanie kariotypu

Badanie kariotypu wymaga więcej czasu niż badanie metodą PCR, ale pozwala na diagnostykę większości zaburzeń chromosomalnych.

Podczas wykonywania tego badania, komórki dziecka pobrane wraz z płynem owodniowym są hodowane w laboratorium (zajmuje to około 12 dni). Następnie personel laboratorium bada komórki pod mikroskopem i ocenia zmiany liczby i wyglądu chromosomów dziecka.

Badanie kariotypu nie pozwala wykryć **wszystkich** zaburzeń chromosomalnych. Niektóre zmiany są tak niewielkie, że nie można ich zobaczyć nawet pod mikroskopem, a ich wykrycie wymaga przeprowadzenia dodatkowych badań specjalistycznych. Badania te nie są wykonywane na kariotypie.

Badanie kariotypu nie pozwala na wykrycie:

- zmian w pojedynczych genach, takich jak np. mukowiscydoza (każdy z chromosomów zawiera tysiące genów);
- mikrodelecji (utrata małych fragmentów chromosomów); lub
- innych małych zmian w chromosomach.

Choroby jednogenowe

Choroby jednogenowe to zaburzenia spowodowane zmianą w obrębie pojedynczego genu. W przypadku, gdy wywiad rodzinny w kierunku chorób dziedzicznych spowodowanych zmianami pojedynczego genu (np. mukowiscydozy) jest dodatni, lekarze mogą zaproponować Pani przeprowadzenie specjalnego badania, czyli badania jednego genu, które diagnozuje wyłącznie tę chorobę. Prawdopodobnie rozmawiała już Pani z personelem poradni genetycznej, a jeśli nie, gdy poinformuje Pani swoją położną lub lekarza-położnika, że w rodzinie występują choroby dziedziczne zostanie Pani skierowana do takiej poradni. Jeżeli zalecane jest przeprowadzenie badania pojedynczego genu w próbce płynu owodniowego, lekarze proponują także wykonanie badania kariotypu.

Jeżeli wynik badania wskazuje na prawidłową liczbę i strukturę chromosomów, nie oznacza to, że dziecko jest zdrowe.

Wyniki badań metodą PCR i badań kariotypu nie dostarczają informacji o tym, jak dziecko rośnie i rozwija się. Tylko badanie ultrasonograficzne przeprowadzone między 18 a 20 tygodniem ciąży, kiedy narządy dziecka są niemal w pełni ukształtowane, może dostarczyć takich informacji.

Jeżeli wynik badania jest nieprawidłowy

W niektórych przypadkach badania dadzą wynik nieprawidłowy. Jeżeli stwierdzimy problem, otrzyma Pani informacje i wsparcie, które pomogą w podjęciu decyzji o dalszych losach ciąży. Eksperci odpowiedzą na Pani pytania i pomogą w podjęciu decyzji, co zrobić dalej. W gronie ekspertów znajdują się specjaliści medycyny płodu, genetycy i pediatrzy.

Część kobiet chce przygotować się do porodu mając świadomość, że ich dziecko ma problem zdrowotny. Niektóre kobiety mogą podjąć decyzję o przerwaniu ciąży, a inne o kontynuacji ciąży i oddaniu dziecka do adopcji. Są to trudne decyzje, będzie miała Pani czas i otrzyma Pani informacje, które pomogą w podjęciu odpowiedniej dla Pani decyzji.

Wiadomość, że nienarodzone dziecko ma problem zdrowotny jest niepokojąca i przygnębiająca, a podjęcie decyzji o dalszych działaniach - trudne. Większość kobiet potrzebuje i wymaga pewnego wsparcia. Może ono pochodzić od partnera, rodziny lub przyjaciół, a także od pracowników służby zdrowia opiekujących się Panią. Jeżeli będzie taka potrzeba, partner czy przyjaciel/przyjaciółka mogą przychodzić z Panią na wizyty w szpitalu.

Badanie kariotypu pozwala na wykrycie wielu typów zaburzeń chromosomalnych. Oznacza to, że mimo, iż dziecko nie ma zespołu Downa, zespołu Edwardsa ani zespołu Patau'a wynik badania może wskazać na istnienie innego problemu zdrowotnego.

Jeżeli tak się zdarzy, będzie Pani mogła omówić wynik badania z lekarzem i położną, którzy specjalizują się w prenatalnych badaniach przesiewowych. Ponadto, będzie miała Pani możliwość przedyskutowania wyników badania z osobą specjalizującą się w dziedzinie genetyki.

W celu rozstrzygnięcia, czy dziecko ma problem zdrowotny czy nie, może istnieć potrzeba pobrania próbek krwi od Pani i od ojca dziecka.

Dalsze informacje

Więcej informacji można uzyskać pod poniższym adresem organizacji ARC (Badania prenatalne a wybór):

Antenatal Results and Choices (ARC)

73 Charlotte Street

Londyn

W1T 4PN

Infolinia: 0207 631 0285

Strona internetowa: www.arc-uk.org

E-mail: info@arc-uk.org

Jeżeli zdecyduje się Pani na zabieg amniopunkcji

Przygotowanie do amniopunkcji

- Przed wizytą można zjeść śniadanie lub lekki lunch.
- Przed amniopunkcją wykonywane jest badanie USG, które wymaga pełnego pęcherza moczowego, choć przed samym zabiegiem amniopunkcji może zostać Pani poproszona o opróżnienie pęcherza.
- Będzie Pani wygodniej, gdy założy Pani luźne ubranie.
- Może Pani przyjść z partnerem lub przyjacielem/przyjaciółką, którzy będą Panią wspierać podczas zabiegu. Prosimy nie przyprowadzać ze sobą dzieci.
- Jeśli to możliwe, prosimy umówić się z kimś, kto odwiezie Panią do domu.

Jak przebiega zabieg amniopunkcji?

Zabieg trwa około 10 minut i zostanie przeprowadzony w warunkach ambulatoryjnych (bez przyjęcia do szpitala), zwykle w poradni przedporodowej. Zabieg wykonywany jest w pozycji leżącej, a podczas zabiegu pacjentka jest przytomna.

Przed zabiegiem amniopunkcji wykonuje się badanie ultrasonograficzne. Celem tego badania jest sprawdzenie ułożenia dziecka i określenie najlepszego miejsca do pobrania próbki płynu z wnętrza macicy. Skóra na brzuchu zostanie oczyszczona antyseptycznym płynem, co zmniejszy ryzyko infekcji. Lekarz wprowadzi igłę przez skórę i ścianę macicy i pobierze niewielką ilość płynu otaczającego dziecko. W trakcie wprowadzania igły lekarz będzie obserwował obraz na monitorze USG, co ułatwi mu kierowanie igłą i pozwoli uniknąć zbliżenia się do dziecka. Badanie może być nieprzyjemne, ale nie powinno boleć.

W niektórych przypadkach nie można przeprowadzić badania ze względu na ułożenie dziecka. W takiej sytuacji, lekarz może zaproponować przełożenie badania na inny dzień.

Istnieje niewielkie ryzyko, że lekarz nie będzie w stanie pobrać płynu owodniowego otaczającego dziecko. Oznacza to, że badanie nie może zostać wykonane. W takiej sytuacji, lekarz może zaproponować ponowne wykonanie badania innego dnia.

Co będzie się działo po zabiegu?

Po zabiegu może Pani zostać poproszona o pozostanie w ambulatorium i udanie się na 30-minutowy odpoczynek. Niektóre kobiety po zabiegu zgłaszają skurcze brzucha podobne do bólów miesięczkowych.

Jeżeli ma Pani grupę krwi Rh ujemną, po zabiegu zostanie podany zastrzyk z immunoglobuliny anty-D. Pozwala to zmniejszyć ryzyko powstania przeciwciał we krwi, co może zdarzyć się, gdy dziecko ma grupę krwi Rh dodatnią.

Niektórzy lekarze mogą zalecić by nie przeciążać się przez kilka dni od zabiegu oraz unikać stosunków płciowych, podnoszenia ciężkich przedmiotów i wykonywania forsownych wysiłków fizycznych. Po zabiegu nie wymaga się całkowitego spoczynku w łóżku.

Jeżeli po zabiegu będzie Pani odczuwała ból lub dyskomfort, może Pani przyjąć normalną dawkę paracetamolu.

Większość kobiet wraca do normalnej aktywności po dwóch dniach od zabiegu.

Na co należy zwrócić uwagę

- Silny ból, który nie ustępuje po przyjęciu łagodnych środków przeciwbólowych (takich jak paracetamol).
- Każdy przypadek krwawienia lub pojawienia się nieprzyjemnej wydzieliny z pochwy.
- Każdy przypadek wypływania płynu z pochwy.
- Nagłe wystąpienie złego samopoczucia i wysokiej gorączki lub objawów grypopodobnych.

Wystąpienie wymienionych objawów nie zawsze oznacza, że pojawił się jakiś problem, ale może Pani wymagać większej uwagi i opieki. W celu uzyskania porady prosimy skontaktować się z:

- klinikę, gdzie wykonano zabieg amniopunkcji; lub
- położną.

Odbiór wyników badań

Położna, lekarz lub genetyk omówią z Panią sposób odbioru wyników badań. Jednym ze sposobów jest zgłoszenie się osobiście, dzięki czemu może Pani porozmawiać z kimś, kto odpowie na ewentualne pytania. Czas oczekiwania na wyniki badań w kierunku zaburzeń jednogenowych jest różny. Zespół genetyków omówi z Panią sposób otrzymania wyniku badania w kierunku chorób jednogenowych.

Wynik badania metodą PCR

Wynik badania metodą PCR jest dostępny zwykle w ciągu trzech dni.

Średnio 1 na 25 próbek płynu owodniowego pobranego podczas amniopunkcji nie nadaje się do przeprowadzenia badania metodą PCR. Jeżeli tak się stanie, będzie Pani musiała czekać na wynik badania kariotypu. Nie oznacza to jednak, że dziecko ma problem zdrowotny. W około 4-5% badań metodą PCR (cztery lub pięć badań na sto) możemy potrzebować próbek krwi Pani i ojca dziecka, które pozwolą na uzyskanie bardziej przejrzystego wyniku. To także zwykle nie oznacza, że dziecko ma problem zdrowotny.

Wynik badania kariotypu

Na wynik badania kariotypu oczekuje się zwykle około dwóch tygodni.

Czasami hodowla komórek w laboratorium trwa nieco dłużej, co może spowodować wydłużenie okresu oczekiwania na wynik o kilka dodatkowych dni. Wolniejszy wzrost komórek nie oznacza, że dziecko ma problem zdrowotny.

Rzadko, w 0,3% badań (jedno badanie na 300), zdarza się, że komórki nie dzielą się w warunkach laboratoryjnych i nie można otrzymać wyniku badania kariotypu. Jeżeli się to zdarzy, lekarz może zaproponować Pani wykonanie kolejnej amniopunkcji.

W 1% badań (jedno na 100) wynik badania jest niejasny. Czasem komórki rosną w sposób, który utrudnia stwierdzenie obecności zaburzeń chromosomalnych. W takim przypadku personel może zaproponować wykonanie kolejnych testów.

Wynik badania kariotypu ujawni płeć dziecka. Jeżeli nie chce Pani znać płci dziecka, prosimy poinformować o tym swoją położną lub lekarza.

Więcej informacji na temat wyniku amniopunkcji może Pani uzyskać od swojej położnej lub od personelu przychodni, w której wykonano zabieg.