

Screening na srpkovitou anemii a talasemii v těhotenství

Tento letáček vysvětluje testy, kterým se můžete v těhotenství podrobit, abyste zjistila, zda jste nosičkou srpkovité anemie nebo talasemie. Jste-li nosičkou, bude testování nabídnuto i otci Vašeho dítěte. Existuje řada různých typů nosičů. Jste-li vy i otec Vašeho dítěte nosiči 'významných typů', mohlo by Vaše dítě zdědit srpkovitou anemii nebo talasemii formy major.

Můžete si zvolit, zda se těmto testům chcete či nechcete podrobit.

Pokud jste se Vy nebo otec Vašeho dítěte již podrobili screeningu na srpkovitou anemii a talasemii a máte kartu s výsledky screeningu, řekněte o tom své porodní asistenci a lékaři. Může Vám být znovu nabídnut screeningový test.

Co je to srpkovitá anemie a talasemie major?

Srpkovitá anemie a talasemie major jsou závažná zděděná onemocnění krve. Působí na hemoglobin v červených krvinkách. Hemoglobin je důležitý, neboť po těle roznáší kyslík. Lidé, kteří mají tato onemocnění, potřebují po celý život odbornou péči. Existují i jiné méně běžné poruchy hemoglobinu. Mnohé z nich nejsou tak vážné.

Srpkovitá anemie

Lidé se srpkovitou anemií mohou:

- mít poškozené tkáně a orgány a různé stupně příznaků;
- mít návaly prudké bolesti, kdy musí zůstat v nemocnici; a
- být náchylnější na vážné infekce.

Beta talasemie major

Lidé s talasemií major mají:

- těžkou anemii a každé čtyři až šest týdnů potřebují transfuzi krve a další léčbu.

Jak se tyto poruchy dědí?

Srpkovitá anemie a talasemie jsou dědičné poruchy. Dědí se v rodinách.

Mají-li oba rodiče gen srpkovité anemie nebo talasemie, je vysoká pravděpodobnost (jedna ke čtyřem, neboli 25 %), že srpkovitou anemii nebo talasemii major bude mít i jejich dítě.

Má-li jeden z rodičů (buď matka nebo otec) gen srpkovité anemie nebo talasemie, je velmi nepravděpodobné, že i její dítě bude mít srpkovitou anemii nebo talasemii major. Dítě však může být nosičem. To znamená, že stejně jako matka nebo otec bude mít i dítě gen srpkovité anemie nebo talasemie, ale tento gen obvykle nevyvolává problémy. Ženy, které jsou nosičkami, mohou mít někdy v těhotenství problémy. Např. mohou být pravděpodobněji chudokrevné.

Kdo může být postižen?

Nosičem srpkovité anemie nebo talasemie může být kdokoli.

Pravděpodobnost stát se nosičem srpkovité anemie nebo talasemie je vyšší u určitých skupin lidí. Znamená to, že je pravděpodobnější, že budete nosičem, pokud Vaše rodina – bez ohledu na to, před kolika generacemi – přišla ze Středozeří (např. z Kypru, Itálie, Portugalska, Španělska), Afriky, Karibiku, Blízkého východu, Indie, Pákistánu, Jižní Ameriky nebo jižní a jihovýchodní Asie.

Nosičství srpkovité anemie nebo talasemie není běžné u lidí, kteří buď sami nebo jejich rodiny pocházejí ze Spojeného království a Irské republiky.

Test

Tento test je krevním testem, který může být proveden spolu s dalšími krevními testy, obvykle na počátku těhotenství.

Tento test je nabízen pouze ženám, u kterých je vyšší pravděpodobnost, že jsou nosičkami srpkovité anemie nebo talasemie. Viz ‚Komu je nabízen tento test?‘, kde zjistíte, zda patříte do této skupiny.

Jako součást předporodní péče Vám bude nabídnut běžný krevní test (hemogram) ke kontrole hladiny hemoglobinu, aby se zjistilo, zda jste chudokrevná. Hemogram také zjistí některé typy talasemie.

Porodní asistentka se Vás zeptá, zda byste se chtěla v rámci hemogramu podrobit i screeningu na talasemii. Pokud Váš hemogram naznačuje, že můžete být nosičem talasemie, může laboratoř rovněž otestovat Vaši krev na srpkovitou anemii a talasemii.

Komu je nabízen tento test?

Test by Vám měl nabídnout, jakmile:

- Vy nebo Váš partner jste měli v rodině výskyt srpkovité anemie nebo talasemie;
- Vy, Váš partner, kdokoli ve Vaší rodině nebo v rodině Vašeho partnera – bez ohledu na to, před kolika generacemi – jste přišli z jiné části světa než je Spojené království a Irská republika;
- Vy nebo Váš partner neznáte svůj rodokmen – např. jste Vy nebo Váš partner byli adoptováni; nebo
- trpíte nevysvětlitelnou chudokrevností.

Jaké jsou výhody screeningu na srpkovitou anemii a talasemii v těhotenství?

Jste-li nosičkou srpkovité anemie nebo talasemie, je důležité to vědět, aby se Vám v průběhu těhotenství dostalo správné péče.

Ženy, které vědí, že jejich dítě má vysokou pravděpodobnost, že zdědí srpkovitou anemii nebo talasemii major, se mohou podrobit diagnostickému testu, aby se zjistilo, zda je jejich dítě postižené. Lze to provést buď odběrem vzorku chorionového vilusu (CVS) nebo amniocentézou. Je-li dítě postižené, může se žena rozhodnout, zda v těhotenství pokračovat nebo ho ukončit.

Jaké jsou nevýhody screeningu na srpkovitou anemii a talasemii v těhotenství?

Provedení testu Vás může znepokojit, pokud zjistíte, že jste nosičkou srpkovité anemie nebo talasemie. Některým ženám je nabídnut diagnostický test, aby se zjistilo, zda je dítě postižené. Jelikož diagnostické testy mohou vyvolat potrat, je to pro mnohé ženy těžké rozhodování. Některé z nich mohou litovat, že se screeningovému testu podrobily, neboť přijmout takovéto rozhodnutí je obtížné.

Měla bych se podrobit krevnímu testu na srpkovitou anemii a talasemii?

Pouze Vy se můžete rozhodnout, zda se testu podrobíte nebo ne. Některé ženy se chtějí dozvědět, má-li jejich dítě srpkovitou anemii nebo talasemii, jiné nechtějí. Podrobení se testu může vyvolat znepokojení, neboť výsledky mohou znamenat, že jsou Vám nabídnuty další testy.

Kde se krevní test provádí?

Vaše porodní asistentka Vám řekne, kde se můžete tomuto testu podrobit.

Výsledky

Budou mé výsledky důvěrné?

NHS uchovává výsledky všech testů v důvěrnosti. Každá nemocnice má odlišnou politiku týkající se počtu lidí, kteří mají přístup k výsledkům Vašeho testu. Vaše porodní asistentka Vám bude moci vysvětlit místní podmínky.

Jak dostanu výsledky svého screeningového testu?

Výsledky Vašeho testu dostanete od své porodní asistentky, lékaře nebo konzultanta z místního centra pro srpkovitou anemii a talasemii.

Co mi tyto výsledky řeknou?

Pokud výsledky ukážou, že nejste nosičkou, je velmi nepravděpodobné, že by Vaše dítě mohlo mít srpkovitou anemii nebo talasemii major. I když je test velmi přesný, malý počet výsledků může být neurčitý. V takovém případě Vám bude nabídnut další test.

Pokud výsledky ukážou, že jste nosičkou nebo možnou nosičkou, budete si moci promluvit s odbornou zdravotní sestrou nebo lékařem, kteří Vám poskytnou další informace. Doporučí Vám, abyste požádala otce svého dítěte, aby se podrobil krevnímu testu s cílem zjistit, zda je nosičem. Pokud výsledky jeho testu ukážou, že není nosičem, je velmi nepravděpodobné, že vaše dítě bude mít srpkovitou anemii nebo talasemii major.

Co když je i otec mého dítěte nosičem?

Pokud testy ukážou, že otec Vašeho dítěte je nosičem, může být pravděpodobnost

jedna ke čtyřem (neboli 25 %), že Vaše dítě bude mít srpkovitou anemii nebo talasemii major. Pak se můžete rozhodnout, zda se chcete podrobit dalším testům, aby se zjistilo, zda je Vaše dítě postižené. Těmto testům se říká diagnostické testy. Pokud se rozhodnete, že se dalším testům nepodrobíte, může být Vaše dítě testováno na srpkovitou anemii nebo talasemii major po porodu. Znamená to, že je-li postižené, může se včas zahájit léčba.

Co jsou to diagnostické testy?

Odběr vzorku chorionového vilusu (CVS) a amniocentéza

CVS a amniocentéza jsou diagnostické testy. Jsou to přesné metody testování na srpkovitou anemii a talasemii major. Když se rozhodnete podrobit se diagnostickému testu, budete Vy i otec Vašeho dítěte požádáni o další vzorek krve, což laboratoři pomůže získat přesnou diagnózu.

Co je to CVS?

CVS je postup, při kterém lékař v průběhu těhotenství odebere malé množství tkáně z placenty. Buňky v této tkáni se testují v laboratoři a zkoumají se chromozomy Vašeho dítěte. CVS se obvykle provádí od 11. do 14. týdne těhotenství. Za mimořádných okolností se mu však můžete podrobit i po 14. týdnu.

Podrobíte-li se CVS, existuje 2% riziko, že můžete potratit (to znamená, že jedna z 50 žen by po tomto testu mohla přijít o dítě).

Co je to amniocentéza?

Amniocentéza je postup, při kterém se odebere 15 až 20 ml (asi tři až čtyři čajové lžičky) plodové vody kolem dítěte v děloze. Buňky z dítěte, které plavou v plodové vodě, mohou být testovány v laboratoři.

Lze to provést po 15. týdnu těhotenství.

Amniocentéza zahrnuje určité riziko. Způsobuje potrat asi u jednoho ze 100 těhotenství (1 %).

Jaké jsou možné výsledky diagnostických testů?

Podrobíte-li se CVS nebo amniocentéze, mohou výsledky ukázat, že:

- Vaše dítě tento problém nemá; nebo
- Vaše dítě má srpkovitou anemii nebo talasemii major. Pak se můžete rozhodnout, zda se připravit na porod dítěte se srpkovitou anemii nebo talasemii major, nebo zda těhotenství ukončit.

CVS a amniocentéza mohou zjistit i jiné abnormality chromozomů a další informace o tom najdete v letáčku o CVS amniocentéze.

Další informace

Další informace o srpkovité anemii a talasemii Vám může poskytnou Vaše porodní asistentka nebo nemocniční lékař (porodník).

Další organizace

Sickle Cell Society (Společnost pro srpkovitou anemii)

Webová stránka: www.sicklecellsociety.org

UK Thalassaemia Society (Britská společnost pro talasemii)

Webová stránka: www.ukts.org

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. Všechna práva vyhrazena.
Zákaz reprodukce celého textu nebo jeho části bez svolení vlastníka copyrightu.
www.antenatalscreening.org

Duben 2010

ST 9. vydání