

Badanie przesiewowe w kierunku anemii sierpowatej i talasemii w ciąży

Ta ulotka opisuje badania, które można przeprowadzić w czasie ciąży w celu sprawdzenia czy jest się nosicielem anemii sierpowatej i talasemii. Jeżeli jest Pani nosicielem, badanie zostanie zaproponowane także ojcu dziecka. Wyróżnia się wiele typów nosicielstwa. Jeżeli zarówno Pani jak i ojciec dziecka jesteście nosicielami "istotnych" typów, Państwa dziecko może odziedziczyć anemię sierpowatą lub talasemię major.

Może Pani zdecydować, czy chce Pani poddać się badaniom.

Jeżeli Pani lub ojciec dziecka wcześniej wykonali badania nosicielstwa anemii sierpowatej i talasemii, i mają Państwo kartę przedstawiającą wynik takiego badania, prosimy poinformować o tym położną lub lekarza. Możliwe, że personel zaleci wykonanie kolejnego badania.

Czym są zaburzenia sierpowatokrwinkowe i talasemia major?

Zaburzenia sierpowatokrwinkowe i talasemia major są poważnymi, dziedzicznymi chorobami krwi. Wpływają one na hemoglobinę zawartą w czerwonych krwinkach. Hemoglobina jest ważna, ponieważ transportuje tlen w organizmie. Ludzie cierpiący na te zaburzenia potrzebują specjalistycznej opieki przez całe swoje życie. Poza wymienionymi zaburzeniami, mogą występować rzadsze choroby związane z budową hemoglobiny. Wiele z tych chorób nie jest aż tak poważna.

Zaburzenia sierpowatokrwinkowe

Osoby cierpiące na anemię sierpowatą:

- mają objawy uszkodzenia tkanek i narządów różnego stopnia;
- cierpią z powodu napadów silnego bólu, podczas których muszą pozostać w szpitalu; oraz
- są bardziej wrażliwe na poważne zakażenia.

Ciężka postać beta-talasemii

Osoby, które chorują na ciężką postać beta-talasemii:

- cierpią na ciężką anemię i potrzebują przetoczeń krwi wykonywanych co cztery do sześciu tygodni oraz innych form leczenia.

Jak dziedziczone są te zaburzenia?

Anemia sierpowata i talasemia to choroby uwarunkowane genetycznie. Przekazywane są między członkami rodzin.

Jeżeli oboje rodzice są nosicielami genu anemii sierpowatej lub talasemii istnieje wysokie ryzyko (jeden na cztery, czyli 25%) przekazania anemii sierpowatej lub talasemii dziecku.

Jeżeli tylko jedno z rodziców (matka lub ojciec) są nosicielami genu anemii sierpowatej lub talasemii, istnieje bardzo małe prawdopodobieństwo rozwoju anemii sierpowatej lub talasemii u ich dziecka. Mimo to, dziecko może być nosicielem genu. Oznacza to, że podobnie jak jedno z rodziców, dziecko będzie miało gen anemii sierpowatej lub talasemii, ale sama obecność tego genu nie powoduje zwykle problemów. Kobiety, które są nosicielkami tych genów mogą mieć problemy w czasie ciąży, np. mają wyższe ryzyko rozwoju anemii podczas ciąży.

Kto może być nosicielem?

Każdy może być nosicielem genu anemii sierpowatej lub talasemii.

Częstość nosicielstwa genu anemii sierpowatej i talasemii jest wyższa w pewnych grupach ludzi. Oznacza to, że dana osoba ma wyższe szanse bycia nosicielem, jeśli pochodzi (bez względu na to, czy pochodzenie jest odległe w czasie) z krajów basenu Morza Śródziemnego (na przykład, Cypru, Włoch, Portugalii i Hiszpanii), Afryki, Karaibów, Środkowego Wschodu, Indii, Pakistanu, Ameryki Południowej oraz Południowej i Południowo-Wschodniej Azji.

Nosicielstwo genu anemii sierpowatej i talasemii jest rzadkie u osób, które pochodzą (lub których rodziny pochodzą) z Wielkiej Brytanii lub Republiki Irlandii.

Badanie

Badanie polega na wykonaniu badania krwi, które można przeprowadzić przy okazji wykonywania innych badań, zwykle we wczesnej ciąży.

Badanie proponowane jest tylko kobietom z wysokim ryzykiem nosicielstwa anemii sierpowatej lub talasemii. Patrz dział: "Komu zaleca się wykonanie badania?", w którym można sprawdzić, czy jest się w grupie ryzyka.

W ramach opieki prenatalnej personel zaproponuje Pani rutynowe badania krwi (morfologię krwi) obejmujące badanie poziomu hemoglobiny i sprawdzenie, czy ma Pani niedokrwistość (anemię). Morfologia krwi może pomóc w zdiagnozowaniu pewnych typów talasemii.

Położna zapyta czy chce Pani poddać się badaniom przesiewowym w kierunku talasemii w ramach badania morfologii krwi. Jeżeli morfologia krwi będzie sugerowała nosicielstwo talasemii, laboratorium może wykonać badanie przesiewowe w kierunku anemii sierpowatej i talasemii.

Komu zaleca się wykonanie badania?

Badanie zaleca się gdy:

- Pani lub Pani partner mają dodatni wywiad rodzinny w kierunku anemii sierpowatej lub talasemii;
- Pani, Pani partner lub ktokolwiek z Państwa rodziny, bez względu na to ile pokoleń wstecz, pochodził spoza Wielkiej Brytanii lub Republiki Irlandii;
- Pani lub Pani partner nie zna historii swojej rodziny - na przykład jedno z Państwa zostało adoptowane; lub
- choruje Pani na anemię o nieznannej przyczynie.

Jakie są zalety przesiewowego badania w kierunku anemii sierpowatej i talasemii w ciąży?

Świadomość, że jest Pani nosicielem genu anemii sierpowatej lub talasemii, pozwoli na zaplanowanie odpowiedniej opieki w czasie ciąży.

Kobiety, które wiedzą, że ich dziecko ma wysokie ryzyko odziedziczenia anemii sierpowatej lub talasemii major mogą wykonać badanie diagnostyczne, które sprawdzi, czy dziecko jest chore czy nie. Badanie można wykonać z materiału pobranego w trakcie biopsji kosmówki (CVS) lub amniopunkcji. Jeżeli dziecko odziedziczyło defekt, kobieta może zdecydować, czy chce kontynuować czy przerwać ciążę.

Jakie są wady przesiewowego badania w kierunku anemii sierpowatej i talasemii w ciąży?

Przeprowadzenie testu może spowodować przygnębienie, szczególnie, gdy okaże się, że jest Pani nosicielem anemii sierpowatej lub talasemii. Część kobiet zostanie skierowana na badania diagnostyczne pozwalające na sprawdzenie, czy dziecko odziedziczyło chorobę. Ponieważ badania diagnostyczne mogą spowodować poronienie, dla wielu kobiet decyzja o poddaniu się badaniu jest trudna. Pewna grupa kobiet nie chce poddać się badaniu przesiewowemu, ponieważ podjęcie takiej decyzji jest dla nich bardzo trudne.

Czy powinna się Pani poddać badaniu krwi w kierunku anemii sierpowatej i talasemii?

Tylko Pani może zdecydować, czy poddać się badaniu czy nie. Niektóre kobiety chcą dowiedzieć się, czy ich dziecko ma anemię sierpowatą lub talasemię, a inne wolą tego nie wiedzieć. Przeprowadzenie testu może spowodować lęk i niepokój, a wynik badania może spowodować, że zalecane będzie wykonanie kolejnych badań.

Gdzie zostanie wykonane badanie krwi?

Informacji o miejscach, gdzie można wykonać badanie udzieli Pani położna.

Wyniki

Czy wyniki moich badań są poufne?

Państwowa służba zdrowia NHS przestrzega poufności wyników wszystkich badań. Zasady szpitali co do tego, ile osób ma dostęp do wyników badań, są różne. Położna będzie mogła wyjaśnić, jakie zasady panują w danej placówce.

W jaki sposób będę mogła otrzymać wyniki badań przesiewowych?

Wyniki badania przekaże Pani położna, lekarz lub konsultant z miejscowego ośrodka anemii sierpowatej i talasemii.

Jakie informacje można uzyskać z wyniku badania?

Jeżeli wynik badania wskaże, że nie jest Pani nosicielem, istnieje bardzo małe ryzyko, że Pani dziecko ma anemię sierpowatą lub talasemię. Mimo, że badanie jest bardzo dokładne, w niewielkim odsetku przypadków wynik może być niejasny. Jeżeli się to zdarzy, lekarz może zaproponować Pani wykonanie kolejnego badania.

Jeżeli wynik badania wskazuje, że jest Pani nosicielem lub może być Pani nosicielem, będzie miała Pani możliwość przedyskutowania tej sprawy z wyspecjalizowaną pielęgniarką lub lekarzem, którzy przekażą Pani dalsze informacje na ten temat. Personel może zasugerować, by poprosiła Pani ojca dziecka o wykonanie badania nosicielstwa. Jeżeli wynik tego badania wskaże, że ojciec dziecka nie jest nosicielem, istnieje bardzo małe ryzyko, że Pani dziecko będzie miało anemię sierpowatą lub talasemię.

Co się stanie, gdy ojciec dziecka także jest nosicielem?

Jeżeli wynik badania wskaże, że ojciec dziecka jest nosicielem, ryzyko, że Pani dziecko będzie miało anemię sierpowatą lub talasemię major wynosi jeden do czterech (25%). W tej sytuacji może Pani zdecydować czy poddać się dalszym badaniom, które określą, czy dziecko jest chore czy nie. Badania te są badaniami diagnostycznymi. Jeżeli podejmie Pani decyzję, by nie poddawać się już kolejnym badaniom, dziecko będzie mogło zostać przebadane pod kątem anemii sierpowatej lub talasemii po urodzeniu. Oznacza to, że w sytuacji, gdy dziecko okaże się chore będzie można wcześniej rozpocząć leczenie.

Na czym polega badanie diagnostyczne?

Biopsja kosmówki (CVS, ang. chorionic villus sampling) i amniopunkcja

CVS i amniopunkcja są badaniami diagnostycznymi. Są to dokładne metody diagnostyczne w kierunku anemii sierpowatej i talasemii major. Jeżeli zdecyduje się Pani poddać badaniu, personel poprosi Panią i ojca dziecka o oddanie próbki krwi, które pomogą laboratorium postawić dokładne rozpoznanie.

Co to jest CVS?

CVS jest zabiegiem, podczas którego lekarz pobiera niewielką ilość tkanki łożyska (płodu) w trakcie trwania ciąży. Komórki pobranej tkanki są następnie badane w laboratorium pod kątem chromosomów dziecka. CVS wykonuje się zwykle między 11 a 14 tygodniem ciąży. W wyjątkowych okolicznościach procedurę można wykonać po 14 tygodniu ciąży.

W przypadku wykonania zabiegu CVS istnieje 2% ryzyko poronienia (co oznacza, że jedna na 50 kobiet może stracić dziecko).

Co to jest amniopunkcja?

Amniopunkcja polega na pobraniu od 15 do 20 mililitrów (około trzech do czterech łyżeczek) płynu owodniowego otaczającego dziecko w macicy. W pobranym płynie unoszą się komórki dziecka, które po pobraniu mogą zostać przebadane w laboratorium.

Badanie można przeprowadzić po 15 tygodniu ciąży.

Amniopunkcja powoduje pewne ryzyko. W przypadku jednej na 100 ciąż (1%) dochodzi do poronienia.

Jakie wyniki można uzyskać podczas badań diagnostycznych?

Jeżeli zdecyduje się Pani na zabieg CVS lub amniopunkcji może Pani otrzymać następujące wyniki:

- dziecko nie odziedziczyło defektu; lub
- dziecko ma anemię sierpowatą lub talasemię major. W takiej sytuacji może Pani zdecydować, czy chce się Pani przygotować na narodziny dziecka z anemią sierpowatą lub talasemią major czy chce Pani przerwać ciążę.

CVS i amniopunkcja pozwalają na wykrycie innych zaburzeń chromosomalnych, więcej informacji na ten temat może Pani znaleźć w ulotkach dotyczących CVS i amniopunkcji.

Dalsze informacje

Bardziej szczegółowe informacje na temat anemii sierpowatej i talasemii może Pani uzyskać od swojej położnej lub lekarza w szpitalu (wybranego przez Panią położnika).

Inne organizacje

Sickle Cell Society (Towarzystwo Anemii Sierpowatej)
Strona internetowa: www.sicklecellsociety.org

UK Thalassaemia Society (Brytyjskie Towarzystwo Talasemii)
Strona internetowa: www.ukts.org

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. Wszelkie prawa zastrzeżone. Zabrania się powielania w całości lub w części bez zgody właściciela praw autorskich.

www.antenatalscreening.org

Kwiecień 2010

ST Wydanie 9