

KEDVES LEENDŐ SZÜLŐK!

E tájékoztatóban a születési és genetikai rendellenességek szűrési és diagnosztikai lehetőségeivel ismerkedhetnek meg.

A genetikai tanácsadás alkalmával szóbeli felvilágosítást, valamint személyre szabott írásbeli szakvéleményt adunk, valamint a tanácsadás során valamennyi felmerült kérdésükre válaszolunk.

A szóban és írásban nyújtott tájékoztatással a szülők együttes döntését szeretnénk elősegíteni. *A genetikai vizsgálatok nem kötelezőek.* A tájékoztatóban és a tanácsadás során ismertetett *valamennyi szűrési és diagnosztikai eljárás választható jellegű.* A tájékoztató arra szolgál, hogy választásukat kellő ismeretek birtokában hozzák meg.

#### FONTOS ALAPISMERETEK

Az újszülöttek megközelítőleg 96%-a egészségesen, míg 4%-a valamilyen fejlődési rendellenességgel, illetve genetikai betegséggel jön világra. A megszületettek további 4%-a esetében felnőttkorig derül ki a születéskor még észre nem vehető genetikai betegség.

Az Orvosi Genetikai Intézet, a Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikai, valamint az SZTE egyéb klinikai egységeinek együttműködésével zajló genetikai ellátás célja a rendelkezésre álló modern genetikai szűrő- és diagnosztikus vizsgálatok segítségével a magzati korban azonosítható, *minőségi étellel össze nem egyeztethető betegségek koraterhességi szűrése, azonosítása és megfelelő ellátása.*

#### LEGGYAKORIBB VELESZÜLETETT MAGZATI RENDELLENESSÉGEK

Magyarország évi születésszáma az utóbbi években 100 000 alá csökkent, 2017-ben 91 600 gyermek született. Ebből a veleszületett rendellenességek száma mintegy 4 ezer (kb. 4%).

A magzati genetikai rendellenességek, az egyéb klinikai szakterületekhez tartozó genetikai betegségek, valamint a korábban a családban azonosított genetikai eredetű rendellenességek azonosítására citogenetikai, valamint molekuláris genetikai vizsgálati módszerek állnak rendelkezésre. Az utóbbi években számtalan új méhen belüli szűrő- és diagnosztikus módszer került kifejlesztésre, melyekről a genetikai tanácsadás során részletes tájékoztatást adunk.

A magzati korban vizsgálható genetikai rendellenességek osztályozása többféle módon lehetséges. Súlyosság szerint a magzati étellel összeegyeztethető kisebb rendellenességek (pl. szám feletti ujj, enyhe csípőficam), közép súlyos, sebészileg jól korrigálható rendellenességek (pl. ajak- és szájpadhasadék, hasfalzáródási hibák), valamint a minőségi étellel, illetve az étellel össze nem egyeztethető, súlyos, nem korrigálható, nem kezelhető rendellenességek (pl. koponyahiány, nyitott gerinc, kromoszóma rendellenességek) különíthetők el.

I. Leggyakrabban a többtényezős eredetű születési rendellenességek fordulnak elő, évenkénti számuk 2800-2900-ra tehető. Ezek közül a szív- és idegrendszeri fejlődési rendellenességek, valamint a vese- és vizeletelválasztó rendszer fejlődési hibái a leggyakoribbak és legsúlyosabbak.

II. Gyakoriságban a kromoszóma rendellenességek következnek. Ezek súlyos értelmi és testi fogyatékoságot eredményeznek és országosan kb. 500 ilyen gyermek születik évente. Ezen csoportból kiemelkednek a kromoszóma triszómiák. A leggyakoribb kromoszóma rendellenesség a *Down szindróma vagy 21-es triszómia*, mely az értelmi fogyatékoságok 3-5%-ért felelős. A Down szindróma előfordulása hazánkban 165-175/év. Az élettel ugyan összeegyeztethető szindróma, azonban súlyos szervi megbetegedések kísérhetik, pl. szívfejlődési rendellenességek, bélelzáródás, leukémia. A fejlődési rendellenességek, köztük a Down szindróma méhen belüli szűrésére és diagnosztikájára az utóbbi években számtalan új szűrő-és diagnosztikus módszer került kifejlesztésre, melyekről a genetikai tanácsadás során részletes tájékoztatást adunk.

Az 1. táblázat bemutatja, hogy a Down szindróma gyakorisága milyen mértékben növekszik az anyai életkor előrehaladtával. A táblázat a Down kór anyai életkortól függő esélyét arányosság formájában fejezi ki. Például egy 29 éves asszony kockázata 1:1100, míg egy 40 évesé 11-szer nagyobb, vagyis 1:100, ami azt jelenti, hogy a 29 éves kismamák közül 1100-ból 1-nek születik Down szindrómás gyermeke, míg a 40 éves kismamák közül már 100-ból 1-nek.

Az anyai életkor által meghatározott kockázatot *alap- vagy háttérkockázatnak* nevezzük. A kockázatnövekedésért főként az anya, de 55-60 éves kor felett az apa életkora is felelős. Ez a megállapítás vonatkozik azokra is, akiknek már született egészséges gyermeke, akár több is, illetve akiknek a családjában nem fordult még elő kromoszóma rendellenesség.

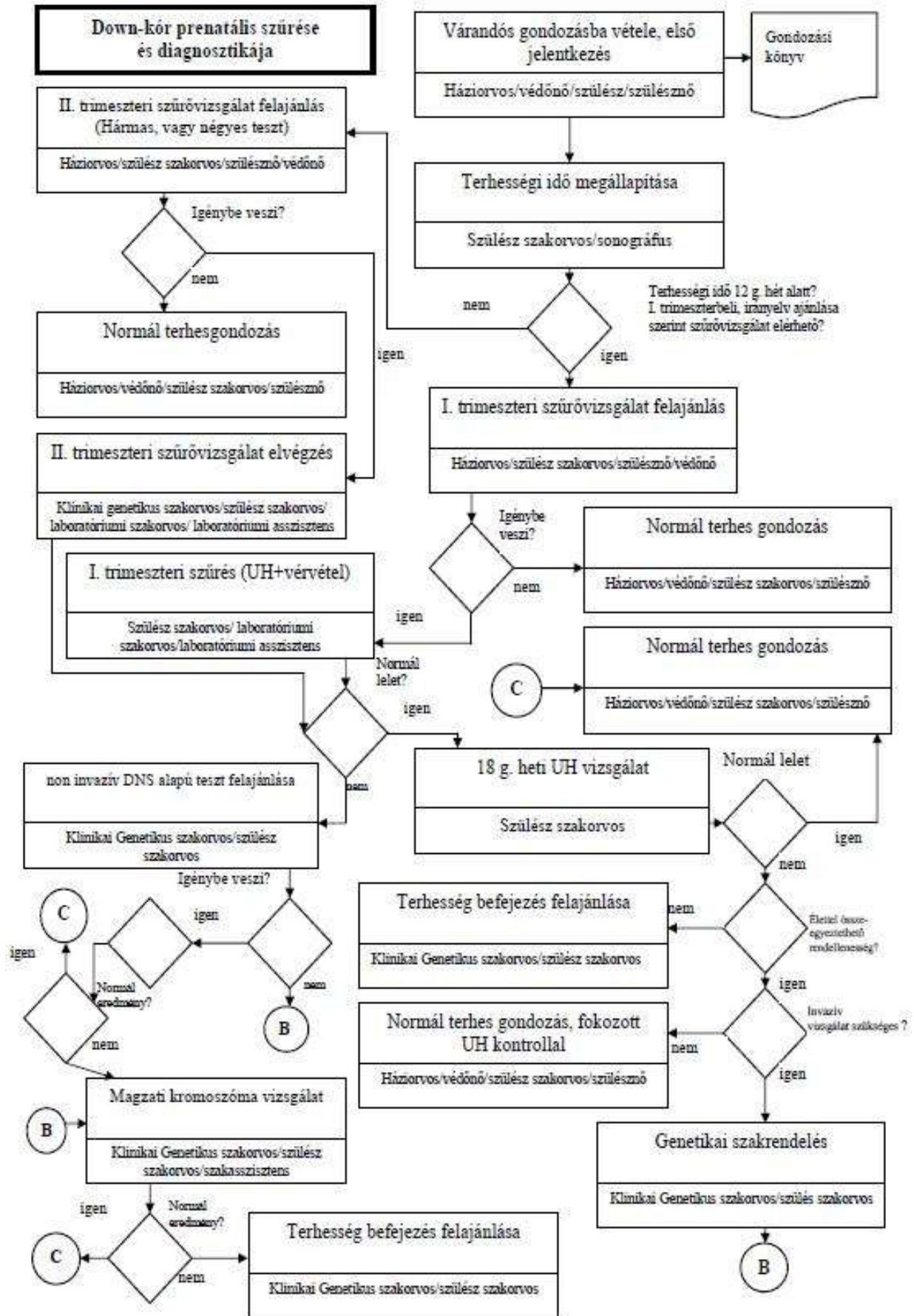
A magzati kromoszómarendellenességek előfordulása a terhesség elején nagyobb, mint születéskor, mivel sok érintett magzat a terhesség során elhal. A Down szindrómás újszülöttek 70%-a 35 év alatti anyáktól születik.

A magzati kromoszómarendellenességek méhen belüli kimutatására *Az Emberi Erőforrások Minisztériuma szakmai irányelve a Down-kór prenatalis szűréséről és diagnosztikájáról (2016. EüK. 22. szám)* az útmutató, melynek alapján részletes, személyre szabott tájékoztatást és javaslatot adunk. A Down szindróma és más kromoszóma triszómiák méhen belüli szűrésének javaslata anyai életkor függő, a szűrési protokoll által meghatározott módon a várandósokat életkor alapján 2 csoportra, a 37 év alatti, valamint 37 év feletti várandósok csoportjára osztjuk.

A Down szindróma előfordulási gyakorisága újszülötteknél és magzatoknál az anyai életkor függvényében			
Anyai életkor (év)	Előfordulási gyakoriság		
	Szüléskor	Amniocentéziskor a 16. héten	Chorionbiopszia esetén a 10-11. héten
15-19	1/1250		
20-24	1/1400		
25-29	1/1100		
30	1/900		
32	1/750		
33	1/625	1/420	
34	1/500	1/325	
35	1/350	1/250	1/240
36	1/275	1/200	1/175
37	1/225	1/150	1/130
38	1/175	1/120	1/100
39	1/140	1/100	1/75
40	1/100	1/75	1/60
41	1/85	1/60	1/40
42	1/65	1/45	1/30
43	1/50	1/35	1/25
44	1/40	1/30	1/20
45 és felette	1/25	1/20	1/10

III. A magzati rendellenességek harmadik csoportját az egy gén hibája miatt kialakuló örökletes genetikai ártalmak, vagy mendeli betegségek képezik. Ezen esetekben a szülők érintettsége esetén az utódok 25-50%-a lesz beteg. Kb. 1:2000 gyakorisággal fordulnak elő, de igen sokfélék, több ezer betegség tartozik ide. Ezek a betegségek speciális ellátást igényelnek.

A magzati fejlődési rendellenességek méhen belüli felismerésében fontos szerepe van az I. és II. trimeszteri ultrahang vizsgálatnak, mivel ezek a típusú rendellenességek sokszor a magzaton látható rendellenesség formájában megnyilvánulnak. Sajnos azonban *nem minden rendellenességnek van ultrahanggal látható jele vagy gyanújele.*



## 11-13. HETI ULTRAHANG SZŰRÉS

A koraterhességben a rendellenességek szűrésére az utolsó menstruációtól számított 11-13. hét a legalkalmasabb. A korszerű ultrahangkészülékekkel általában hasi, ritkábban hüvelyi ultrahangvizsgálatot végeznek. Alkalmanként, ha a „látási viszonyok” nem megfelelőek, mindkét típusú ultrahangvizsgálatra szükség lehet.

Az ultrahangszűrés során az embrió ultrahangvizsgálattal kimutatható alaki eltéréseit, ún. gyanújeleket keresünk, melyek a rendellenesség kockázatának meghatározásához alapvető információt adnak. A Down szindróma gyanújele például a vastag nyaki-tarkótáji ödéma, *tarkóredő* (Nuchalis Translucencia, NT).

Az I. trimeszterbeli ultrahang szűrés alapján megállapítjuk a magzatok számát, életviszonyát, a terhesség korát (ülőmagasság alapján). Diagnosztizáljuk az ebben a terhességi korban már előforduló fejlődési hibákat. MÉRJÜK a tarkótáji vizenyő, a nuchalis hygroma, vagy a nuchalis translucencia (NT) vastagságát, az orrcsont meglétét, vagy hiányát és az eredmények alapján számoljuk ki a Down szindróma esélyét (kockázatát). *Az ultrahang gyanújelek hiánya nem zárja ki a magzat betegségét.*

A kromoszóma rendellenesség előfordulásának esélyét az első trimeszterbeli ultrahangszűrés eredménye, az anyai életkor, valamint a terhességi kor alapján becsüljük meg. A tarkótáji vizenyő, vagyis tarkóredő (NT) a magzat nyaki és háti részén ultrahanggal ábrázolható folyadékgyülem. Több, mint 110 000 terhesség vizsgálata során azt találtuk, hogy minden magzat bőre alatt kimutatható kis mennyiségű folyadék. Azonban, ha ez a nyaki folyadék egy bizonyos szintnél (jelen ajánlások szerint 3 mm-nél) több, a magzati kromoszómarendellenesség kockázata megnő. Minél nagyobb a vizenyő, annál nagyobb a kromoszóma rendellenesség kockázata.

Az ultrahang szűrés mellett a magzati kockázat meghatározására további elsődleges, és másodlagos szűrővizsgálatok állnak rendelkezésre, a genetikai tanácsadás során személyre szabottan tudunk segítséget nyújtani az Önnek legmegfelelőbb vizsgálati módszer kiválasztására.

## KOCKÁZAT MEGÁLLAPÍTÁSÁRA SZOLGÁLÓ BIKÉMIAI TESZTEK

A magzati kockázat meghatározására szolgáló biokémiai szűrőtesztek az első trimeszteri ultrahang eredmény, valamint az anyai vérből végzett vizsgálatok eredményeit felhasználva, az anyai életkor figyelembe vételével statisztikai számítások alapján adnak egy számított magzati kockázati értéket.

Az anyai vérből elvégzett biokémiai vizsgálatok esetén eredményként megadott kockázati érték 1:10 – 1:50 000 közötti arány megadásával azt jelzi, milyen erős a gyanú a kromoszóma rendellenességre. A szűrés eredménye tehát nem a betegséget, hanem csak annak gyanúját, kockázatát jelzi, és *nem jelenti azt, biztosan beteg-e a magzat!* Ennek tisztázására

magas kockázat esetén ún. diagnosztikus vizsgálatokra, chorionbiopszia vagy amniocentézis mintavételi móddal elvégezhető magzati citogenetikai vizsgálatra van szükség.

Ezen szűrővizsgálatok nem mindegyike vehető igénybe NEAK finanszírozottan, egyes szűrővizsgálatok csak költségtérítés ellenében végezhetőek el.

## **I. Kombinált teszt**

A Down, Edwards és Patau szindrómák szűrésére alkalmas vizsgálat, mely a várandósság első trimeszterében végzendő, a 11-14. terhességi hét között, optimálisan a 12. héten. Elvégzett vizsgálatok:

- *első trimeszteri ultrahang* vizsgálat során magzati tarkóredő vastagság mérése
- *anyai vérvétellel* az ún. terhességgel összefüggő plazmafehérje (PAPP-A), illetve a human chorionic gonadotropin béta egységének ( $\beta$ -hCG) vizsgálata.

Ezen három jelző értékelésével elvégzett statisztikai számítások során meghatározott kockázati érték alapján várandósokat három csoportra osztjuk:

- alacsony kockázatú (1:1000 alatt): a vizsgált rendellenességek kockázata alacsony
- közepes kockázatú (1:1000 és 1:250 között): további vizsgálatokat javasolunk (részletes magzati szervi és szívultrahang, non-invazív, ún. másodlagos szűrőtesztek)
- magas kockázatú (1:250 felett): a kockázat relatív magas a rendellenesség előfordulására, ekkor a szűrőteszt pozitívnak minősül, így magzati kromoszómaviszsgálat ajánlott.

Az Integrált teszt találati aránya (a rendellenességgel érintett terhesek aránya, ahol a szűrővizsgálat eredménye magas kockázatúnak minősül) átlagosan 85%.

**A szűrővizsgálat a fejlődési rendellenességek kockázatának meghatározására képes, nem alkalmas arra, hogy a rendellenesség jelenlétét kizárja, vagy éppen igazolja.**

## **II. Integrált teszt**

A Down, Edwards és Patau kór, valamint a nyitott gerinc és a koponyahiány szűrésére alkalmas vizsgálat, melynek két fázisa van.

I. fázis: Az első trimeszterben végzendő, a 11-14. terhességi hetek között, optimálisan a 12. héten. Elvégzett vizsgálatok:

- *első trimeszteri ultrahang* vizsgálat során magzati tarkóredő vastagság mérése
- *anyai vérvétellel* ún. terhességgel összefüggő plazmafehérje (PAPP-A) szintjének vizsgálata

II. fázis: A várandósság második trimeszterében végzendő, a 15-20. hét között, optimálisan a 16. héten. Elvégzett vizsgálatok:

- második *anyai vérvétel* során az anyai vérben keringő alfa-fetoprotein (AFP), az egyesített oestriol (uE3), az inhibin-A (inhibin), és a human chorionic gonadotropin (Total hCG) szintje kerül meghatározásra

Az Integrált-teszt során az ultrahangos tarkóredő mérés, valamint az anyai vérvizsgálatok eredménye alapján elvégzett statisztikai számítások során meghatározott kockázati érték alapján várandósokat három csoportra osztjuk:

- alacsony kockázatú (1:1000 alatt): a vizsgált rendellenességek kockázata alacsony
- közepes kockázatú (1:1000 és 1:250 között): további vizsgálatokat javasolunk (részletes magzati szervi és szívultrahang, non-invazív, ún. másodlagos szűrőtesztek)
- magas kockázatú (1:250 felett): a kockázat relatív magas a rendellenesség előfordulására, ekkor a szűrőteszt pozitívnak minősül, így magzati kromoszómavizsgálat ajánlott.

Az Integrált teszt találati aránya (a rendellenességgel érintett terhesek aránya, ahol a szűrővizsgálat eredménye magas kockázatúnak minősül) Down kórra 94%, nyitott gerincre 86%, koponyahiányra közel 100%.

**A szűrővizsgálat a fejlődési rendellenességek kockázatának meghatározására képes, nem alkalmas arra, hogy a rendellenesség jelenlétét kizárja, vagy éppen igazolja.**

### III. Quartett-teszt

A Down-kór, és egyéb más számbeli kromoszóma-rendellenességek, valamint az idegcső-záródási rendellenességek szűrésére alkalmas vizsgálat, mely a várandósság második trimesztere során végzendő el, a 15-20. terhességi hét között, optimálisan a 16. terhességi héten. Elvégzett vizsgálatok:

- *anyai vérvétellel* az alfa-fetoprotein (AFP), egyesített oestriol (uE3), az inhibin-A (inhibin), és a human chorionic gonadotropin (Total hCG) szintje kerül meghatározásra

A Quartett-teszt értékeléseként az anyai vérvizsgálatok eredménye alapján elvégzett statisztikai számításokkal meghatározott kockázati érték alapján várandósokat három csoportra osztjuk:

- alacsony kockázatú (1:1000 alatt): a vizsgált rendellenességek kockázata alacsony
- közepes kockázatú (1:1000 és 1:250 között): további vizsgálatokat javasolunk (részletes magzati szervi és szívultrahang, non-invazív, ún. másodlagos szűrőtesztek)
- magas kockázatú (1:250 felett): a kockázat relatív magas a rendellenesség előfordulására, ekkor a szűrőteszt pozitívnak minősül, így magzati kromoszómavizsgálat ajánlott.

Az Integrált teszt találati aránya (a rendellenességgel érintett terhesek aránya, ahol a szűrővizsgálat eredménye magas kockázatúnak minősül) Down kórra 83%, idegcső záródási rendellenességekre 86%.

**A szűrővizsgálat a fejlődési rendellenességek kockázatának meghatározására képes, nem alkalmas arra, hogy a rendellenesség jelenlétét kizárja, vagy éppen igazolja.**

#### NON-INVAZÍV VIZSGÁLATI MÓDSZEREK, ÚN. MÁSODLAGOS SZŰRŐTESZTEK

A non-invazív, vagyis hasfalon keresztüli tűszúrással nem járó, ún. másodlagos szűrőtesztek anyai vérben keringő méhlepényi eredetű szabad DNS részek molekuláris genetikai vizsgálatán alapuló új, prenatális szűrőtesztek. Ezen szűrővizsgálatok a magzat 21-es (Down szindróma), 18-as (Edwards szindróma) és 13-as triszómiájának (Patau szindróma) szűrésében, valamint a nemi kromoszómák eltéréseinek szűrésében és egyes tesztek esetén a gyakoribb mikrodeléciós szindrómáknak meghatározására szolgáló, a számbeli kromoszóma-rendellenességekre *emelkedett kockázatú várandósoknak* ajánlható másodlagos szűrőtesztek. A másodlagos szűrőtesztek jelenleg költségtérítéssel, a magánszférában elérhető vizsgálatok.

Ezen módszerek a várandós vérében található ún. szabad „magzati” DNS elemzésén alapulnak. Ez a genetikai anyag, amely nem a sejteken belül, hanem a vérplazmában található, kisebb szakaszok formájában szabadon kering az anya vérében. Az anyai vér az anya DNS-én kívül átlagosan 10% magzati genetikai anyagot, szabad DNS-t is tartalmaz. Ez a méhlepény elhalt sejtjeiből származik, amely az esetek 99,5%-ban azonos a magzat genetikai állományával. A piacon jelenleg elérhető tesztek a méhlepényi eredetű DNS vizsgálatára eltérő módszereket alkalmaznak, azonban közös jellemzőjük, hogy csak a várandós által megrendelt kromoszóma számbeli, és kis szerkezeti rendellenességről adnak információt.

A tesztek 10. terhességi héttől lehet elvégeztetni, azonban javasolt a 12. héten elvégzett ultrahang vizsgálat (tarkóredő-szűrés) eredményével jelentkezni, és legkésőbb a 18. terhességi hétig elvégeztetni. A tesztet klinikai genetikus által végzett preteszt tanácsadás előzi meg. A teszt eredménye 7-9 munkanapon belül várható, és kizárólag genetikai tanácsadás keretében értelmezhető és vehető át.

Amennyiben eredménye számbeli kromoszóma rendellenességet jelez (kóros), az azt jelenti, hogy *nagyon magas annak a kockázata*, hogy a magzat vagy 21-, vagy 13-, vagy 18-triszómiás, vagy nemi kromoszóma számbeli rendellenességgel, vagy a vizsgált mikrodeléciós szindrómákkal (amennyiben a vizsgálat ezekre is kiterjedt) rendelkezik.

**A kóros teszt eredmény önmagában nem képezi alapját semmilyen további, a terhesség sorsával kapcsolatos döntésnek.**

Ilyen esetben további genetikai tanácsadás szükséges, valamint további genetikai vizsgálat, rendszerint magzatvíz mintavétellel elvégzett magzati citogenetikai vizsgálat szükséges megerősíteni a nem invazív teszt által adott eredményt.

A non-invazív módszerek előnye, hogy vetelési kockázatuk nincs, és a tesztek érzékenysége igen magas, egyes tesztek esetén akár több, mint 99%.



Hátrányuk, hogy *csak a várandós által kért kromoszóma számbeli, és kis szerkezeti rendellenességekről* adnak információt, tehát nem lehet velük detektálni a mozaikosságot, a részleges 21-es, 13-as és 18-as triszómia igen ritkán előforduló eseteit, magzati triploiditást, poliploiditást (a kromoszómakészlet a normális 2 kópiaszámnál több kópiaszámban van jelen) és a transzlokációkat. A tesztek nem vizsgálják más kromoszóma rendellenességeket, egyéb genetikai betegségeket, születési és fejlődési rendellenességeket.

#### AZ ÖN DÖNTÉSE

A szűrés alapján a kockázat értékét (a gyanú nagyságát) határozzuk meg. A kockázat értékének ismeretében Ön invazív magzati vizsgálat nélkül is viselheti tovább a terhességet, de dönthet úgy is, hogy a 98-99%-os megbízhatóságú diagnózist adó lepenyboholy, magzatvíz, vagy magzati vérmintából történő citogenetikai vizsgálatot is igénybe veszi.

Amennyiben a kockázat nagyobb, mint 1:250, az életkortól függetlenül felajánljuk az invazív vizsgálat lehetőségét, ami lepenyboholy, magzatvíz, vagy magzati vérvizsgálatot jelent. Az invazív vizsgálat előnye, hogy a szűrővizsgálatoknál biztosabb választ ad. Hátránya, hogy az invazív vizsgálatok vetelési kockázattal járnak.

Amennyiben a várandós kóros szűrővizsgálati eredményt kap, ez esetben soron kívül jelentkezhet újabb genetikai konzultációra, melynek során döntést hozhat a további vizsgálati lehetőségek elvégzésével kapcsolatban.

#### TERHESSÉGEK VETÉLÉSI KOCKÁZATA

A terhességek első heteiben igen nagy a spontán vetelés és a terhesség elhalásának veszélye. Általában azt mondhatjuk, hogy négy fogamzás közül csak egy születik meg, a többi terhesség veteléssel végződik. A terhesség előrehaladásával a rendellenességek többsége természetes szelekció (kiválogatódás) eredményeként elhal. Az élő 5. hetes terhesség esetén 15%, a 12. héten 2%, a 16. héten 1% a spontán vetelés esélye. Azt mondhatjuk, hogy ezt az ún. „természetes” vetelési kockázatot az invazív genetikai beavatkozások bármelyike 1%-al növeli.

#### AZ INVAZÍV DIAGNOSZTIKAI ELJÁRÁSOK: GYAKORLATI TUDNIVALÓK

##### **1. Chorionboholy-mintavétel, vagy chorionbiopszia**

A *chorionbiopszia* mintavételt jelent a külső magzatburok méhlepénnyé fejlődött bolyhaiból. Tekintettel arra, hogy a magzat és a méhlepény ugyanabból a sejtől fejlődik, a méhlepény sejtei alkalmassak a *magzat kromoszóma állományának megítélésére*. Avizsgálat a terhesség 11. hetétől végezhető.

Hogyan történik a mintavétel? Az anya hasfalán keresztül, folyamatos ultrahangos ellenőrzés mellett vékony tűt vezetünk a méhlepénybe, és chorionbolyhokat szívunk a tűre helyezett fecskendőbe. A beavatkozás mindössze 2-3 percet vesz igénybe. Helyi érzéstelenítés sem kell hozzá, mert az esetek 90%-ában a tűszúrást is alig veszi észre a terhes.

Mikorra várható eredmény? A chorionboholy minta laboratóriumi feldolgozását követően az eredmény általában 10 nap után várható, amelyet genetikai tanácsadás keretében személyesen közlünk. Az eredmény 0,5-1%-ban tévesen pozitív, illetve tévesen negatív lehet.

A vizsgálat megismétlése: Az esetek 1%-ában szükség lehet a vizsgálat megismétlésére a mintavétel, illetve a laboratóriumi feldolgozás és leletértékelés nehézségei miatt.

Melyek a chorionbiopsziával összefüggésbe hozható szövődmények? A chorionbiopszia vetélési kockázata 1%. Ez a kockázat összeadódik a 11. héten ismert 2%-os ún. háttérkockázattal.

Egyes vizsálatok arra hívták fel a figyelmet, hogy a 10. terhességi hét előtt végzett chorionbiopszia ujj-fejlődési rendellenességeket okozhat. Bár ez a feltételezés nem igazolódott, a beavatkozást ennek ellenére nem végezzük el a 11. terhességi hét előtt.

## **2. Magzatvízvétel (amniocentézis)**

A magzatot körülvevő folyadékból, a magzatvízből veszünk mintát. A magzat kromoszóma állományának a megítéléséhez a magzatvízben lévő sejtek tenyésztésére van szükség. A vizsgálatot általában a terhesség 16. hetétől végezzük.

Hogyan történik a mintavétel? Az anya hasfalán keresztül, folyamatos ultrahangos ellenőrzés mellett vékony tűt vezetünk a magzatvíztérbe és fecskendővel 16-20 ml magzatvizet szívunk le. A beavatkozás kb. 1 percet vesz igénybe. Helyi érzéstelenítés sem kell a beavatkozáshoz, mert az esetek 90%-ában elviselhető kellemetlenséget jelent a várandós számára.

Mikorra várható eredmény? Általában a magzatvízben lévő sejtek 10-15 napos tenyésztését követő citogenetikai elemzés után kb. 4 hét elteltével várható az eredmény, melyet genetikai tanácsadás keretében személyesen közlünk. Az eredmény 0,5-1%-ban tévesen pozitív, illetve tévesen negatív lehet.

A vizsgálat megismétlése: A mintavétel, illetve a feldolgozás nehézségei (pl. kevés, vagy meconiummal szennyezett minta) miatt az esetek 1%-ában szükség lehet a vizsgálat megismétlésére.

Melyek az amniocentézissel összefüggésbe hozható szövődmények? Az amniocentézis vetélési kockázata 0,5-1,5%. Tanulmányok alapján a genetikai amniocentézis nem okoz káros következményeket a gyermek fejlődésében, testi és szellemi fejlődése nem marad el az átlagostól.

## **3. Magzati vérvétel (Cordocentézis)**

A cordocentézis során a magzati köldökzsinórból veszünk magzati vért, amely alkalmas genetikai vizsgálatok elvégzésére.

Hogyan történik a mintavétel? Az anya hasfalán keresztül, folyamatos ultrahangos ellenőrzés mellett vékony tűt vezetünk a köldökzsinór vénába, amelyből fecskendővel 0,2-2 ml

magzati vért szívunk le. A beavatkozás 1-5 percet vesz igénybe. Helyi érzéstelenítés sem kell a beavatkozáshoz, mert az esetek 90%-ában teljesen fájdalomtalan, a tűszúrást is alig veszi észre a terhes.

Mikorra várható az eredmény? A magzati vér fehérvérsejtjeinek a tenyésztését, majd genetikai elemzését követően a mintavétel után kb. 10-14. napon várható az eredmény, amelyet személyesen közlünk genetikai tanácsadás keretében. Az eredmény 0,5-1%-ban tévesen pozitív, illetve tévesen negatív lehet.

A vizsgálat megismétlése: Az esetek 1%-ában szükség lehet a vizsgálat megismétlésére a mintavétel, illetve a laboratóriumi feldolgozás nehézségei miatt.

Melyek a cordocentézissel összefüggésbe hozható szövődmények? A cordocentézis vetelési kockázata 0,5-1,5%. Tanulmányok alapján a genetikai cordocentézis nem okoz káros következményeket a gyermek fejlődésében, testi és szellemi fejlődése nem marad el az átlagostól.

A fenti három mintavétellel kapcsolatos gyakorlati tudnivalók:

A mintavétellel járó beavatkozás elvégzésére a várandóst előjegyzés alapján az SZTE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika veszi fel. Mitzán az Orvosi Genetikai Intézetben megállapították a vizsgálat javallatát, a kismama személyesen jelentkezik a mintavételhez szükséges előfelvételre a Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán. A vizsgálat szükség esetén 48 órás bentfekvéssel jár. A beavatkozás utáni nap reggelén zárójelentéssel bocsátják haza a várandóst. Az eredmény előzetes telefonos megbeszélés alapján az Orvosi Genetikai Intézetben szakvéleménnyel együtt vehető át.

Ha a fenti vizsgálatok beteg magzatot igazolnak, erről a szülő(ke)t külön konzultáció keretében személyesen tájékoztatjuk, akik a szükséges információ birtokában maguk döntenek el, hogy kívánják-e folytatni a terhességet, vagy a befejezését választják. A döntéshez szükséges minden információt és támogatást megadunk, amellyel a szülők együttes döntését szeretnénk elősegíteni. Közös döntés hiányában a terhességet érintő kérdésekben az anya határoz.