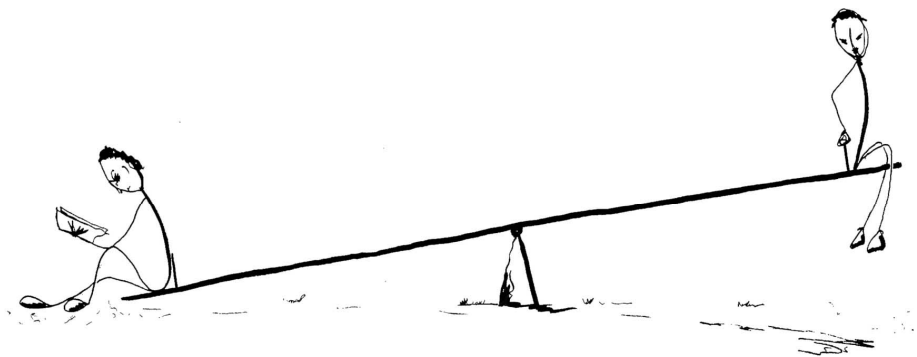




Unnið að hluta eftir bæklingum sem Guy's and St Thomas Hospital London; the Royal College of Obstetricians and Gynaecologists og London IDEAS Genetic Knowledge Park hafa gefið út og eftir stöðlum viðkomandi aðila.

Vinnan við bæklinginn var studd af EuroGentest, EU_FP6 stuðningur samkvæmt NoE samningi nr. 512148.

Þýtt og staðfært af Vigdís Stefánsdóttur erfðaráðgjafa, Reyni Arngrímssyni sérfræðingi í erfðalækningum og Jóni Jóhannesi Jónssyni yfirlækni á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

Janúar 2009

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



Rannsókn á fylgjusýni (fylgjusýnataka) (CVS)



**Upplýsingar fyrir sjúklinga og
 fjölskyldur**

Rannsókn á fylgjusýni (CVS)

Hér að neðan er að finna upplýsingar um rannsóknir á fylgjusýnum. Rætt er um það hvað fylgjusýni er, hvernig rannsóknin fer fram og hvað gerist eftir að niðurstöður liggja fyrir. Einnig um kosti og galla rannsóknarinnar.

Þessi bæklingur er búinn til með það í huga að hann sé notaður samhliða öðrum upplýsingum frá lækni, ljósmóður eða erfðaráðgjafa. Í honum eru atriði sem geta hjálpað þér að átta þig á því hvaða spurningum þú vilt fá svör við.

Hvað er fylgjusýnataka?

Í fylgjunni eru þúsundir af örlitlum totum. Þegar tekið er sýni úr fylgjunni er tekið frumusýni úr fylgju. Það sýni er notað til að rannsaka litninga eða gen fóstursins þegar um er að ræða grun um litninga– eða genabreytingar sem valdið geta ákveðnum sjúkdómum eða einkennum. Hugsanlegar ástæður fyrir því að þér væri boðin slík rannsókn eru:

- Annað foreldra er með einhvern erfðasjúkdóm eða arfgengt heilkenni.
- Í fjölskyldu annars foreldris er um að ræða arfgengan sjúkdóm sem mögulegt er að barnið erfi.
- Eldra systkini er með erfðasjúkdóm.
- Fósturskimun (hnakkapykktarmæling eða blóðrannsókn) fyrr á meðgöngu hefur gefið vísbendingar um auknar líkur á því að barnið sé með einhvern erfðasjúkdóm.



www.landspitali.is/esd
www.landspitali.is/kvennasvid

Heilsugæslan

Heilsugæslan er með vef þar sem hægt er að finna allar heilsugæslustöðvar landsins.

www.heilsugaeslan.is

Ljósmodir.is

Ljosmodir.is er vefur sem ljósmæður halda utan um. Þar er hægt að senda inn fyrirspurnir og lesa margvíslegar upplýsingar um meðgöngu og fæðingu.

Einstök börn

Háaleitisbraut 11-13

108 Reykjavík

Sími: 568 2661

einstok@einstok.com

www.einstok.com

EuroGentest. Eurogentest er með heimasíðu þar sem hægt er að fá áreiðanlegar upplýsingar um erfðarannsóknir og hlekkir í stuðningshópa um alla Evrópu.

www.eurogentest.org

Orphanet

Heimasíða með ókeypis upplýsingum um sjaldgæfa sjúkdóma og lyf sem verið er að prófa. Einnig eru hlekkir í stuðningshópa víða í Evrópu. www.orpha.net

Hvenær á meðgöngu er fylgjusýni tekið?

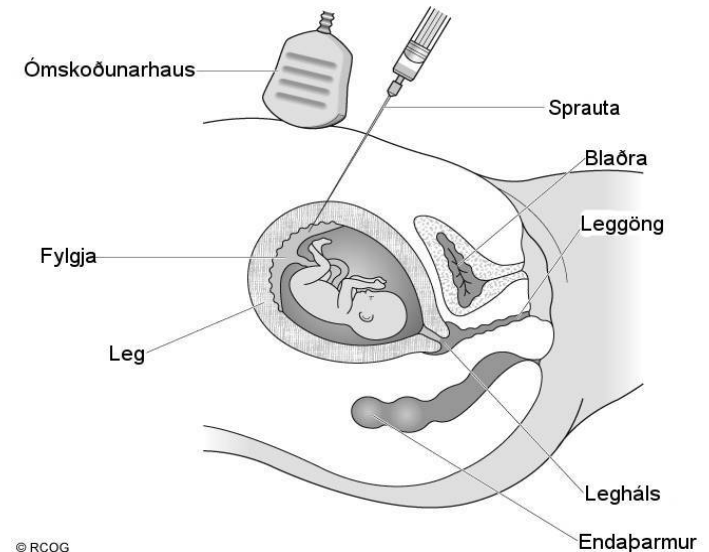
Rannsókn á fylgjusýni er oftast gerð á milli 11. og 14. viku meðgöngu.

Hvernig er rannsókn á fylgjusýni gerð?

Fyrst er gerð ómskoðun þar sem fundið er út hvar fóstrið og fylgjan eru staðsett. Síðan er tekið frumusýni úr fylgjunni (totur). Í fylgjunni eru sömu gen og fóstrið er með. Sýnið er hægt að taka á tvo vegu. Læknirinn ákveður hvor leiðin er betri miðað við það hvar fylgjan og fóstrið eru staðsett. Flest fylgjusýni eru tekin í gegn um kviðvegg.

1. Í gegn um kviðvegg

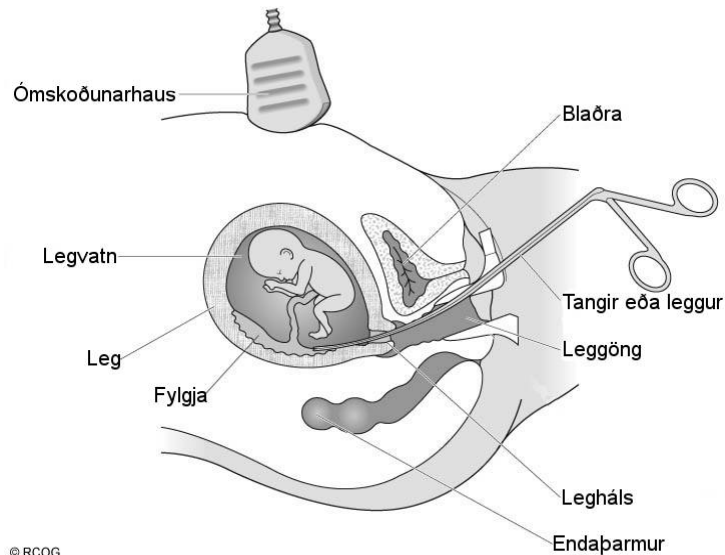
Sýnið er tekið með því að stinga finni nál í gegnum húðina og kviðvegginn, inn í legið og þaðan í fylgjuna. Ómsjá er notuð til að fylgjast með því að nálin fari á réttan stað. Þegar hún er



komin þangað er svolítið af fylgjuvef (totum) sogað upp í nálina og sýnið sent á rannsóknarstofuna til rannsóknar.

2. Í gegnum leggöng

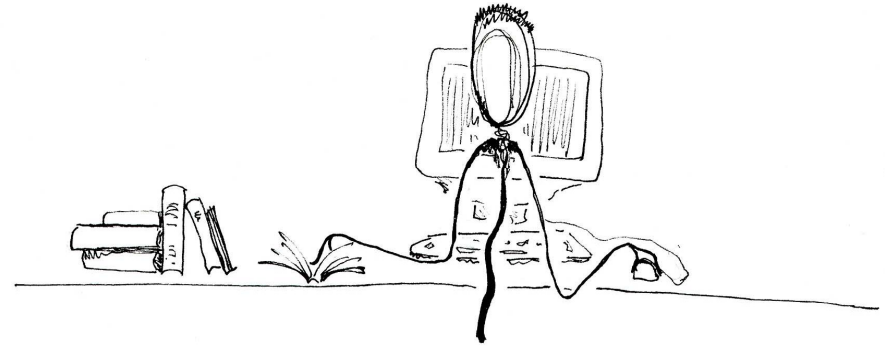
Töng er sett inn í leghálsinn. Tilfinningin er svipuð og þegar verið er að taka stroksýni frá leghálsi. Ómsjá er notuð til að fylgjast með því að töngin fari á réttan stað. Smá sýni af fylgjunni er tekið, annað hvort með tönginni eða legg (catheter). Sýnið er svo sent til rannsóknarstofunnar.



© RCOG

Er fylgjusýnataka sársaukafull?

Flestar konur segja þessa aðgerð óþægilega fremur en sársaukafulla, hugsanlega svipað og tíðaverki. Konur sem hafa gengist undir fylgjusýnatöku í gegn um kviðvegg segjast finna fyrir þrýstingi og sumum finnst svæðið í kring um stunguna aamt eftir. Konur sem hafa gengist undir fylgjusýnatöku í gegn um leggöng, segja að það sé líkast því þegar stroksýni er tekið í



Frekari upplýsingar er að fá m.a. hér:

Gen.is

Gagnagrunnur með upplýsingum um erfðasjúkdóma, orðalisti í sjúkdóma, erfðafræði er kynnt og viðamikil orðasafn í erfðafræði.

www.gen.is

Lífvisir

Lífvisir er með sama gagnagrunn og gen.is. Þar eru upplýsingar um erfðafræði og sjúkdóma.

www.lifvisir.hi.is

Doktor.is

Doctor.is er vefur um margt sem snýr að læknisfræði og lyfjum. Þar er að finna margar áhugaverðar greinar og upplýsingar.

www.doktor.is

Landspítali

v/Hringbraut

101 Reykjavík

Sími: 543 5070 – 543 5032

hana ef þér og maka þínum finnst nauðsynlegt að fá þær upplýsingar sem rannsóknin veitir og ef ykkur finnst áhættan ekki of mikil. Þú ættir að ræða eftirfarandi við lækinn til að hjálpa þér að taka ákvörðun:

- Upplýsingar um þann sjúkdóm sem verið er að prófa fyrir.
- Mögulega áhættu á því að fóstrið sé með það vandamál sem prófa á fyrir.
- Upplýsingar um rannsóknina og hvað niðurstöður hennar geta leitt í ljós.
- Áreiðanleika rannsóknarinnar.
- Áhættu á því að fá óvissa niðurstöðu og að þurfa að fara í aðra rannsókn.
- Áhættu á fósturláti eftir fylgjusýnatöku.
- Hversu lengi þarf að bíða eftir niðurstöðum.
- Hvaða valkostir eru fyrir hendi ef fóstrið reynist vera með erfðasjúkdóm.
- Hvernig reynslan af rannsókninni og niðurstöðum hennar muni hafa áhrif á verðandi foreldra.

Hér að ofan eru nokkur þeirra atriða sem gott er að hugleiða áður en ákvörðun um legvatnsástungu er tekin. Það getur verið gott að lesa líka bæklinginn “**Algengar spurningar**” en í honum eru margar þeirra spurninga sem gott er að spyrja um erfðarannsóknir. Sá bæklingur var búinn til af fólki sem hefur reynslu af því að taka þátt í erfðarannsókn.

krabbameinsleit.

Hvað gerist þegar fylgjusýnið hefur verið tekið?

Aðgerðin sjálf ætti að taka um það bil 15-20 mínútur. Það er gott að hafa með sér einhvern til stuðnings, meðan á aðgerðinni stendur og eftir. Gott er að taka lífinu rólega í einn til tvo daga á eftir. Ekki lyfta þungu eða gera erfiðar æfingar.

Sumar konur sem hafa gengist undir fylgjusýnatöku fá örlitlar blæðingar og jafnvel smá krampa líkt og við tíðir. Þetta er eðlilegt. Ef blæðingar verða meiri ættir þú að láta lækinn þinn vita. Þú ættir ekki að hafa samfarir fyrr en allar blæðingar eru hættar.

Hvaða áhætta fylgir fylgjusýnatöku?

Um það bil 1 af hverjum 100 konum missir fóstur í kjölfar fylgjusýnatöku (1%). Við vitum ekki af hverju það gerist. Hinsvegar þýðir þetta að 99 af 100 meðgöngum (99%) halda áfram á eðlilegan máta.

Er rannsókn á fylgjusýni áreiðanleg?

Hver rannsókn fyrir sig er sérstök og því rétt að ræða við lækinn um áreiðanleika hennar. Áreiðanleiki eða næmni rannsóknarinnar fer eftir því hvaða breytingar í litningum eða genum er verið að rannsaka hverju sinni.

Einstaka sinnum tekst rannsóknin ekki og þá þarf að gera aðra rannsókn.



Er hægt að finna öll erfðavandamál með rannsókn á fylgjusýni?

Niðurstöður úr erfðarannsókn veita að jafnaði aðeins upplýsingar um þann sjúkdóm eða einkenni sem verið er að rannsaka. Stöku sinnum koma í ljós önnur vandamál en þau sem verið er að leita eftir. Það er ekki til nein almenn

rannsókn fyrir alla erfðasjúkdóma.

Hversu lengi þarf ég að bíða eftir niðurstöðu rannsóknarinnar?

Það fer eftir því hvað verið er að rannsaka. Þegar um er að ræða t.d. litningarannsókn koma sumar niðurstöður eftir aðeins tvo daga en aðrar taka að minnsta kosti tvær vikur. Ef rannsóknin tekur lengri tíma en það, merkir það ekki að eitthvað sé að heldur aðeins að frumurnar séu lengur að vaxa en áætlað var. Ef rannsóknin sem þú fórst í er vegna sjaldgæfs erfðasjúkdóms, þá skaltu spyrja lækinn að því hversu langan tíma tekur að fá niðurstöður. Þegar niðurstöður úr rannsókninni liggja fyrir eru þær að jafnaði kynntar ráðþega augliti til auglitis, ekki í síma.

Hvað ef niðurstöður sýna að barnið er með einhvern erfðasjúkdóm?

Ef niðurstöður rannsóknarinnar sýna að fóstrið er með erfðasjúkdóm mun þér verða boðið viðtal þar sem rætt verður um framhaldið. Í viðtalinu verður rætt um mögulega lækningu og/eða meðferð. Einnig verður rætt um þær leiðir sem hægt er að fara og hugsanlega þann möguleika að enda meðgönguna. Þessu viðtali er ætlað að auðvelda verðandi foreldrum að ákveða hvað sé best að gera, bæði fyrir fóstrið og foreldrana. Afar sjaldgæft er að rannsóknin leiði í ljós litningabreytingar sem erfitt er að segja til um áhrifin af. Það getur þó gerst.

HIV smit

Ef þú ert HIV jákvæð, er smámöguleiki á því að vírusinn berist til barnsins í gegnum stunguna. Því er mikilvægt að láta vita af því ef þú ert HIV jákvæð og ræða um það hvaða leiðir eru mögulegar til að minnka áhættuna við fylgjusýnatökuna fyrir fóstrið.

Að taka ákvörðun um rannsókn á fylgjusýni

Það getur verið erfitt að taka ákvörðun um það hvort gera eigi rannsókn á fylgjusýni. Það er mikilvægt að muna að þú þarft ekki að láta gera þessa rannsókn ef þú vilt það ekki. Þú ættir aðeins að þiggja

