

Procvičování: Downův syndrom/Další postup

Další osud těhotenství

U plodu byla na základě provedené amniocentézy potvrzena chromozomová aberace **46,XY,der(14;21),+21**. Jde o translokační formu Downova syndromu, která často vzniká právě jako následek přítomnosti balancované translokace u jednoho z rodičů. Těhotná žena i její partner jsou z této informace velmi rozrušení. Nyní je třeba oběma partnerům vysvětlit a navrhnout možnosti dalšího postupu. Běží 21. týden těhotenství.

1 Těhotná se aktivně ptá na možnost ukončení tohoto těhotenství. Jaké informace jí můžete sdělit?

- ☐ Ukončení těhotenství z tzv. genetických důvodů je v ČR možné pouze do konce 18. týdne těhotenství (nyní je již tedy pozdě).
- ☐ Rozhodnutí o ukončení těhotenství je v tuto chvíli pouze na ženě samotné.
- ☐ Translokační forma Downova syndromu není nikterak vážná, a proto nelze umělé ukončení těhotenství z genetických důvodů indikovat.
- ☐ Umělé ukončení těhotenství na přání matky je v ČR možné až do ukončeného 24. týdne těhotenství.
- ☐ Ukončení těhotenství z genetických důvodů je v této situaci možné.

2 Abychom upřesnili riziko opakování Downova syndromu pro další těhotenství daného páru – jaké vyšetření můžeme nabídnout?

- ☐ Molekulárně genetické vyšetření CFTR genu u obou rodičů
- ☐ Vyšetření karyotypu obou rodičů
- ☐ Celogenomové vyšetření obou rodičů metodou CGH-array k detekci mikroleceí.
- ☐ Vyšetření metodou FISH k vyloučení Downova syndromu u některého z rodičů.

Submit

← Zpět na stránku Interpretace výsledků

Pokračovat na Příští těhotenství →