

Genetikai Tanácsadásunk gyakorlatában a fokozott rizikójú esetekben elsősorban az invazív diagnosztikáról adunk felvilágosítást, de a non-invazív lehetőségekről is tájékoztatjuk a tanácskérőket, annak ellenére, hogy ezek jelenleg még OEP által nem támogatott vizsgálatok. Ezt a tájékoztatást a legújabb szakmai protokoll is előírja. A tanácsadói szituáció ezen változása a tanácskérőket bizonyos értelemben még nehezebb döntéshelyzet elé állítja. A döntéshelyzetet befolyásoló tényezők alapos ismerete a tanácsadói magatartás kedvező alakító tényezője lehet, ami a tanácskérői döntéshozatalt is megkönnyítheti. Előadásunkban a DE Női Klinika Genetikai Tanácsadásán megjelent tanácskérők kérdőíves felmérése alapján elemezzük ezeket a tényezőket.

A számbeli kromoszóma-rendellenességekre emelkedett kockázatú 50 tanácskérő töltötte ki a kérdőívet, amelyen a kérdések didaktikus csoportokba osztva adtak képet a döntéshelyzet előtt álló várandós és családja lelkiállapo-

táról és a döntésüket befolyásoló tényezőkről, a tesztekkel kapcsolatos ismereteikről és demográfiai adatokról.

A kérdőívek elemzése során arra a következtetésre jutottunk, hogy az emelkedett kockázat ismeretében a várandósok nagy többsége választ valamilyen prenatális diagnosztikai lehetőséget. Azok közül, akik nem kérnek invazív vizsgálatot, a vallási és egyéb erkölcsi megfontolásokon túlmenően jelentős szerepet játszik az invazív beavatkozással járó kockázattól és fájdalomtól való félelem. Az új non-invazív tesztekéről történő döntés meghatározó eleme azoknak a magas ára, amely az utóbbi időben azonban öröndetes módon szerte a világon és Magyarországon is csökkenést mutat. A módszer elérhetősége az invazív vizsgálatok számát azonban akkor lenne képes érdemben csökkenteni, ha a társadalombiztosító a jelenlegi invazív vizsgálatok költségeinek racionális átcsoportosításával legalább részlegesen szerepet vállalna a non-invazív tesztek finanszírozásában is.

A kromoszóma – rendellenességek felismerésére szolgáló módszerekről történő tanácskérői döntést befolyásoló szempontok elemzése

Lukács János, Török Olga

Debreceni Egyetem KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Debrecen

A prenatalis szűrővizsgálatok az elmúlt évtizedben egyre nagyobb szenzitivitással emelik ki azt a rizikócsoportot, akiknél a leggyakoribb aneuploidiák kockázata alapján invazív prenatalis diagnosztikát ajánlunk fel.

Az utóbbi időszakban jelentős változást eredményezett, hogy Magyarországon is elérhetővé váltak azok a non-invazív DNS alapú prenatalis tesztek (NIPT), amelyeknek a szenzitivitása csaknem eléri az invazív tesztekét.