

Πιλοτικό πρόγραμμα προληπτικού ανιχνευτικού ελέγχου για φορεία της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας και της παραλλαγής p.Phe508del της Κυστικής Ύψωσης σε γυναίκες, ηλικίας 20-35 ετών, και των συντρόφων τους στην περιφέρεια της Κρήτης και την Ικαρία.

Διαχείριση αποτελέσματος ελέγχου φορείας Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας

- Εάν μία γυναίκα διαπιστωθεί ότι είναι φορέας συγκεκριμένου νοσήματος γενετική δίνεται συμβουλευτική και προσφέρεται η δυνατότητα ελέγχου και του αναπαραγωγικού συντρόφου προκειμένου το ζευγάρι να κάνει τον ενδεδειγμένο οικογενειακό προγραμματισμό.
- Εάν διαπιστωθεί ότι και οι δύο σύντροφοι είναι φορείς του ίδιου γενετικού νοσήματος, δίνεται γενετική συμβουλευτική από ειδικό Ιατρικό Γενετιστή κατά την οποία συζητούνται οι δυνατότητες και οι περιορισμοί του προγεννητικού ελέγχου σε κάθε εγκυμοσύνη κύηση καθώς και η δυνατότητα εξωσωματικής γονιμοποίησης συνδυασμό με τη χρήση προηγμένων αναπαραγωγικών επιλογών, όπως η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Η τελική απόφαση ανήκει στους υποψήφιους γονείς.

Οι αναπαραγωγικοί σύντροφοι ταυτοποιημένων φορέων ενημερώνονται για την ύπαρξη παθογόνου παραλλαγής και τους παρέχεται η δυνατότητα να ελεγχθούν στο Ι.Υ.Π.