

Testy prenatalne (odcinek 18/2011)

Czym są badania prenatalne i kiedy się je wykonuje?

Terminem „badania prenatalne” określa się badania wykonywane w I i/lub w II trymestrze ciąży mające na celu wczesne wykrycie i rozpoznanie wad wrodzonych płodu. Do wad tych zaliczamy np. Zespół Downa (trisomia 21 chromosomu), Zespół Edwardsa (trisomia 18 chromosomu), Zespół Patau (trisomia chromosomu 13) oraz otwartą wadę ośrodkowego układu nerwowego.

Wykrycie wad rozwojowych we wczesnym okresie ciąży pozwala na bezpieczne prowadzenie ciąży i umożliwia podjęcie decyzji o leczeniu już w okresie płodowym, pozwalając rodzicom dziecka przygotować się do natychmiastowego wdrożenia opieki medycznej po jego urodzeniu.

Ze względu na ryzyko powikłań podczas procedur diagnostycznych badania prenatalne dzielimy na:

- **nieinwazyjne badania prenatalne:**
 - diagnostyka ultrasonograficzna w I lub/II trymestrze ciąży,
 - badania markerów biochemicznych produkowanych przez jednostkę płodowo-łożyskową w surowicy matki.
- **inwazyjne badania prenatalne:**
 - biopsję trofoblastu,
 - amniopunkcję,
 - kordocentezę.

Współczesna diagnostyka prenatalna opiera się na analizie markerów biochemicznych i badaniach USG.

Test PAPP-A (test podwojny): wykonywany między 11 a 13 tygodniem +6 dni. Obejmuje pobranie krwi matki w celu określenia poziomu białka płodowego PAPP-A oraz wolnej podjednostki beta gonadotropiny kosmówkowej (FBHCG). Do wykonania testu niezbędny jest wynik badania USG wykonany w w/w terminie. Wynik USG powinien być zgodny ze standardem FMF (Fetal Medicine Foundation).

Test potrójny: wykonywany między 14 + 0 dni a 20 tygodniem ciąży. Obejmuje pobranie krwi matki w celu określenia poziomu wolnego estriolu (fE3), alfafetoproteiny (AFP) oraz gonadotropiny kosmówkowej (BHCG). Do wykonania testu niezbędny jest wynik badania USG wykonany w okresie od 11 do 14 tc (tak jak przy wykonywaniu testu PAPP-A) lub wynik badania USG wykonanego pomiędzy 14 a 18 tygodniem ciąży.

Test zintegrowany: połączenie testu PAPP-A oraz testu potrójnego. Do badania niezbędny jest wynik badania USG z pomiarem NT wykonany między 11 a 14 tygodniem ciąży.

Na podstawie danych pochodzących z badania USG, pomiaru stężeń w/w parametrów biochemicznych dokonuje się oceny ryzyka występowania u płodu określonych wad genetycznych. Wykonanie oceny powinno być zgodne ze standardami FMF.

Stwierdzenie w nieinwazyjnych testach prenatalnych wysokiego ryzyka wad genetycznych u płodu może być podstawą do wykonania dalszej diagnostyki prenatalnej przy zastosowaniu testów inwazyjnych. Należy do nich między innymi zabieg amniopunkcji, polegający na pobraniu płynu owodniowego w celu pozyskania i oceny cytogenetycznej komórek płodu (kariotyp z amniocytów). Na podstawie tego testu można ostatecznie stwierdzić, czy dziecko urodzi się zdrowe, czy jest obciążone określoną wadą genetyczną.

Badanie przesiewowe w 1. trymestrze ciąży

Data urodzenia: _____
Data badania: _____
Adres: _____
Telefon komórkowy: _____

Dane matki oraz opis przebiegu ciąży:
Grupa etniczna: Biała (europejska, środkowo-wschodnia, północno-afrykańska, hiszpańska).
Masa matki: 62,5 kg; Wzrost: 165,0 cm; Indeks masy ciała (BMI): 23,0.
Liczba porodów: 0; Palenie papierosów: nie;
Poczęcie: spontaniczne; Indukcja owulacji: nie

ostatnia miesiączka: 3 listopad 2010 TP wg. ostatniej miesiączki: 10 sierpień 2011

Ultrasonografia w 1. trymestrze:
Aparat USG: GE Voluson 730 Expert TP wg. ultrasonografii: 5 sierpień 2011
Wiek ciąży: 11 tygodnie + 4 dni wg CRL Czynność serca obecna 48,0 mm TP wg. ultrasonografii: 5 sierpień 2011
Przezierność karkowa (NT) (Przezierność karkowa (NT1)) 0,9 mm
Wymiar dwuciemieniowy (BPD) 18,0 mm

wady płodu:
Czaszka / Mózg: w normie; Kręgosłup: w normie; brzuch: w normie; Żołądek: widoczny; Pęcherz moczowy: widoczny; Ręce: obydwie widoczne; Stopy: obydwie widoczne;

Parametry biochemiczne surowicy matki:
płódka pobrano w dniu 18 stycznia 2011, Analiza w dniu 18 stycznia 2011. Wyposażenie: BRAHMS Kryptor.
Wolna β-HCG: 55,5 IU/l odpowiada 1,137 MoM
PAPP-A: 2,675 IU/l odpowiada 1,200 MoM

Szacowane ryzyko trisomii 21 (Zespołu Down'a), 18 (Zespołu Edward'a) i 13 (Zespołu Patau'a):
Pacjentka poinformowana, podpisała formularz świadomej zgody - Wiek matki: 22 lata

| | Trisomia 21 | Trisomia 18 | Trisomia 13 |
|--------------------|-------------|-------------|-------------|
| Ryzyko podstawowe: | 1: 1452 | 1: 17250 | 1: 40008 |
| Obliczone ryzyko: | 1: 29233 | 1: 345008 | 1: 812168 |

Ryzyko wyjściowe jest wyliczone na podstawie wieku ciążowego. Nowe ryzyko jest ryzykiem w terminie porodu wyliczonym na podstawie ryzyka wyjściowego, Czynnik ultrasonograficzny (szerokość przezierności karkowej) i Badania biochemiczne z surowicy matki (wolna β-HCG i PAPP-A). Medyczny wartości biochemicznych są dostosowane do wieku ciążowego i rodności. Wartość ryzyka została określona przy użyciu oprogramowania FMF-2006. Obliczenia są oparte na szeroko zakrojonych badaniach wieloletnich seryjnych przez Fundację Medycyny Płodowej (Fetal Medicine Foundation, London, UK registered charity 1037116, www.fetalmedicine.com). Obliczone wartości ryzyka są ważne tylko w przypadku, jeśli badanie USG wykonał lekarz ultrasonolog akredytowany przez Fundację Medycyny Płodowej i poddający swoje wyniki regularnym audytom tej instytucji.

Uwagi
Na podstawie badania USG NT oraz badań biochemicznych (B HCG, PAPP-A) nie stwierdzono podwyższonego ryzyka wystąpienia trisomii 21, trisomii 18, trisomii 13. Na podstawie testu nie ma wskazań do diagnostyki inwazyjnej.

Przykład prawidłowego wyniku testu PAPP-A – zgodnie z zaleceniami FMF.

ZAPAMIĘTAJ !

Należy pamiętać:

- Testy prenatalne nieinwazyjne mają wyłącznie walor statystyczny i prezentowane są w postaci prawdopodobieństwa wystąpienia u płodu określonej wady.
- Wysokie ryzyko wady u płodu wynikające z testu nie musi oznaczać, że dziecko urodzi się chore.

PYTANIE KONKURSOWE (do artykułu 17/2011)

W którym tygodniu ciąży należy wykonać przesiewowy test tolerancji glukozy?

Odpowiedzi należy udzielić za pośrednictwem formularza dostępnego na stronie: www.invicta.pl/konkurs.

Zwycięzcą konkursu z odcinka 16/2011 została
Pani Barbara Kryger

Materiał przygotowany przez:
Ekspertskie Laboratoria Medyczne INVICTA
Odcinek dostępny na www.pzpoz.pl oraz www.invicta.pl