

Pregledne informacije o

Ranoj prenatalnoj dijagnostici

BKS



Rana prenatalna dijagnostika

Važno je naglasiti da je sva prenatalna dijagnostika dobrovoljna. Trudnica je uvijek ta koja odlučuje želi li uraditi pregled ili ne.

Rana prenatalna dijagnostika obuhvata preglede prije napunjene 22 sedmice trudnoće, ali se većina pregleda radi znatno ranije od toga.

Ako uradite prenatalnu dijagnostiku, rezultat pregleda može pokazati rizik da fetus ima kromosomske abnormalnosti i/ili druge deformacije. U tom slučaju ćete dobiti pitanje da li želite uraditi dodatne preglede. Dobit ćete informacije o medicinskim i socijalnim posljedicama poremećaja i o zdravstvenoj njezi koja se može ponuditi. Tada ćete morati odlučiti želite li nastaviti ili prekinuti trudnoću. Ukoliko se osjećate nesigurno u vezi toga, razmislite da li zaista želite da uradite prenatalnu dijagnostiku. Takođe morate biti svjesni da je i rani ultrazvuk koji se radi u 12-13. sedmici trudnoće, kao i rutinski ultrazvuk koji se radi u 18-20. sedmici trudnoće prenatalna dijagnostika.

Takođe je važno da znate da se neka stanja ne mogu pokazati putem prenatalne dijagnostike. Čak i ako sve djeluje normalno prilikom pregleda, ostaje mali rizik da i dalje postoje odstupanja koja mogu uticati na zdravlje fetusa.

Ako imate sklonost ka kromozomskim abnormalnostima ili nasljedne bolesti, trebate obavijestiti babicu/doktora o tome.

Javna zdravstvena zaštita nudi prenatalnu dijagnostiku besplatno svim trudnicama na osnovu medicinske procjene.

Ukoliko uradite prenatalnu dijagnostiku kod privatnog pružaoca zdravstvenih usluga, to može značiti se isti pregled ne nudi u javnoj zdravstvenoj zaštiti. Pitajte svoju babicu odnosi li se ovo na vas.

TUL (rani ultrazvuk)

Rani ultrazvuk se nudi besplatno svim trudnicama u Regiji Västra Götaland. Ultrazvuk se radi preko stomaka i cilj je da se utvrdi dužina trudnoće, ustanove trudnoće sa više od jednog fetusa, te da se otkriju ozbiljne deformacije. Pregled se optimalno radi između 12+4 – 13+6 sedmica trudnoćec, ali se može zakazati do sedmice 15+0. Pomoću ranog ultrazvuka nije moguće otkriti kromozomske deformacije.

KUB

Pomoću KUB-a (kombiniranog ultrazvučnog i biokemijskog pregleda) procjenjuje se vjerovatnoća za kromozomske abnormalnosti kod kojih postoji dodatni kromozom (trisomija). KUB može procijeniti vjerovatnoću za trisomiju 21 (Downov sindrom) i nekoliko drugih, rjeđih, ali ozbiljnijih kromozomskih abnormalnosti (trisomija 13 i 18).

Važno je znati da KUB nije način da se sa sigurnošću ustanovi trisomija, već alat da se procijeni vjerovatnoća za trisomiju.

U Regiji Västra Götaland KUB se nudi besplatno svim trudnicama koje su napunile 35 godina u momentu posljednje menstruacije. **Izuzeci:** za vantjelesnu oplodnju donacijom jajašaca ili embrija, kada su davatelji uvijek mlađi od 35 godina, i za vantjelesnu oplodnju vlastitim smrznutim jajašcima uzetim prije 35. godine.

U 9+0–13+6 sedmici trudnoće se uzima uzorak krvi trudnice kako bi se izmjerio nivo dva proteina u krvi. Pregled stomaka ultrazvukom se radi u 11+2–13+6 sedmici trudnoće, kada se mjeri širina nakupine tekućine u predjelu vrata fetusa (nuhalnog nabora, NUPP). Rezultati tih pregleda se razmatraju u odnosu na starost žene kako bi se izračunala vjerovatnoća da fetus ima trisomiju. Najbolje je ako se uzorak krvi uzima u 10+0 sedmici, a pregled ultrazvukom planira za 12+4 – 13+6 sedmici trudnoće jer se tada može uraditi i TUL s dobrom kvalitetom datiranja.

KUB se može uraditi i ako se ima više od jednog fetusa. Tada ponekad može biti teže zauzeti stav o rezultatima, zbog čega mogu biti prikladni posebni savjeti.

Ako KUB pregled pokazuje povećanu vjerovatnoću za trisomiju, nude se dodatni pregledi.

NIPT (neinvazivni prenatalni test)

NIPT je metoda kojom se putem uzorka krvi žene pregleda DNK fetusa. NIPT je, kao i KUB, test koji pokazuje vjerovatnoću za kromozomsku abnormalnost, ali sa većim stepenom sigurnosti. Kao i kod KUB-a procjenjuje se vjerovatnoća za trisomiju 13, 18 i 21.

NIPT se može uraditi od 10. sedmice trudnoće pa nadalje.

NIPT se nudi kao pregled ženama:

- kod kojih je KUB pregled pokazao umjereno povećanu vjerovatnoću za trisomiju (1:51-1:200)
- kada iz različitih razloga nije pogodno da se uradi pretraga plodove vode / posteljice (n. pr. hepatitis, HIV, sklonost ka krvarenju)

Nije moguće uraditi NIPT ako trudnica

- nosi više od jednog fetusa
- i sama ima promjenu kromozoma
- je tokom posljednja tri mjeseca imala
 - transplataciju (uključujući i transplantaciju matičnih ćelija)
 - transfuziju krvi
 - terapiju zračenjem
 - imunoterapiju

Uzimanje uzorka plodove vode / posteljice

Uzorak se uzima iz stomaka u materici. Tankom iglom se uzima uzorak ili posteljice ili ćelija u plodovoj vodi. Uzorak plodove vode ili posteljice se najčešće analizira metodom kojom se u roku od sedam dana dobija odgovor za kromozomske abnormalnosti trisomiju 13, 18 i 21 (QF-PCR).

- Uzimanje uzorka plodove vode se najranije može uraditi u 15+0 sedmici trudnoće
- Uzorak posteljice se najranije može uraditi u 11+0 sedmici trudnoće
- Uzimanje uzorka znači povećanje rizika za spontani pobačaj od < 0,5%

Testiranje se nudi ako:

- KUB pregled pokaže vjerovatnoću veću od 1:50, nuhalni nabor iznosi $\geq 3,5$ mm ili ako NIPT pokaže visoku vjerovatnoću za trisomiju 13, 18 ili 21
- pregled ultrazvukom ukazuje na sumnju da postoji deformacija
- ranije dijete ili trudnoća sa kromozomskom deformacijom
- sklonost ka nasljednim bolestima kod trudnice ili u porodici
- u iznimnim slučajevima kod napunjenih 35 godina i želje da se ne uradi KUB pregled, ali želje da se uradi prenatalna dijagnostika vezana za kromozomsku abnormalnost

Rutinski ultrazvuk

Rutinski ultrazvuk se nudi besplatno svim trudnicama u Regiji Västra Götaland. Ovaj se pregled treba uraditi između 18. i 20. sedmice trudnoće, a radi se da bi se:

- odredila dužina trudnoće i izračunao datum poroda (ako je to već urađeno prilikom ranog ultrazvuka (TUL) ne radi se nova procjena).
- vidjelo koliko se fetusa nalazi u materici (ukoliko TUL nije urađen)
- pregledao fetus kako bi se mogle otkriti ozbiljnije deformacije
- ocijenio položaj posteljice

Neke deformacije se lako mogu vidjeti ultrazvukom, i gotovo uvijek se otkriju (n. pr. veća oštećenja kičmene moždine). Druge deformacije je teže uočiti (n. pr. određene srčane greške). Sve se deformacije ne mogu otkriti ultrazvukom. Takođe se u rijetkim slučajevima dešava da se zdrav fetus pogrešno ocijeni deformiranim. Postoje i promjene čiji je značaj teško procijeniti i tada neizvjesnost može biti teška roditeljima. Ukoliko trudnica želi saznati spol djeteta, to se saopći babici prilikom pregleda. Ako se spol može odrediti s razumnom sigurnošću, babica to saopćava.

Šta se dešava kasnije – nakon pregleda?

U većini slučajeva na pregledima sve izgleda dobro i dijete se rađa potpuno zdravo. Ako pregledi ukazuju da nešto odstupa od očekivanog, doktor radi dodatne procjene. Tada može biti aktuelno da se rade dodatni pregledi i možda će vas pitati da uradite uzimanje uzorka plodove vode ili posteljice. Ako se pokaže da vaše dijete ima kromozomsku abnormalnost i/ili drugu deformaciju, dobit ćete opširne informacije i priliku da razgovarate o tome šta bi to moglo značiti. Niko drugi nema pravo da se miješa ili utiče na odluku trudnice. Ponekad je, međutim, dobro da se razgovara sa više stručnih osoba, n. pr. genetičarem, pedijatrom, psihologom ili socijalnim radnikom kako bi ste donijeli odluku koja je najbolja za Vas. Takođe može biti korisno pregledati dolje navedene stranice na internetu kako biste saznali više o tome šta znači biti roditelj djeteta sa smanjenim funkcijama.

Ako želite saznati više o prenatalnoj dijagnostici:

- Pročitajte informacije koje vaša bolnica pruža na svojim stranicama.

Korisni linkovi:

<http://www.1177.se/Fakta-och-rad/Undersokningar/Fosterdiagnostik/>

<http://www.svenskadowndforeningen.se>

<http://www.nkkf.nu> (SNIF)

<http://www.agrenska.se>

<http://www.gensvar.se>

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/funktionshinder/>

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/>

<http://www.fub.se> (Udruženje za djecu, omladinu i odrasle sa smetnjama u razvoju)