

Podstawowe informacje na temat Wczesnej diagnostyki prenatalnej

Polska



Wczesna diagnostyka prenatalna

Na początku należy podkreślić, że wszelka diagnostyka prenatalna jest dobrowolna. To Ty, kobieta w ciąży, decydujesz o tym, czy chcesz poddać się badaniu.

Przez wczesną diagnostykę prenatalną rozumie się badania wykonywane przed ukończeniem 22 tygodnia ciąży, jednak większość badań wykonuje się znacznie wcześniej.

Jeśli poddasz się badaniu prenatalnemu, wynik badania może ujawnić, że występuje ryzyko, że płód ma wady chromosomów i/lub inne wady rozwojowe. W takim przypadku zostaniesz zapytana, czy chcesz przeprowadzić kolejne badania. Zostaniesz poinformowana o medycznych i społecznych konsekwencjach wad oraz o opiece, którą możesz otrzymać. Podejmiesz wtedy decyzję, czy chcesz utrzymać, czy też przerwać ciążę. Jeśli masz wątpliwości, co do powyższego, powinnaś zastanowić się, czy rzeczywiście chcesz poddać się badaniu prenatalnemu. Proszę zauważyć, że również wcześniejsze badania USG, wykonywane w 12-13 tygodniu ciąży i rutynowe badania USG w 18-20 tygodniu, to też jest diagnostyka prenatalna. Należy też pamiętać, że niektórych schorzeń nie da się wykryć za pomocą badań prenatalnych. Nawet, jeśli wyniki badań będą całkowicie w normie, zawsze istnieje niewielkie ryzyko, że występują odchylenia od normy, które mogą mieć wpływ na zdrowie płodu.

Jeśli w twojej rodzinie występowały przypadki mutacji chromosomów lub też choroby dziedziczne, powinnaś o tym poinformować swoją położną lub lekarza.

Powszechna opieka zdrowotna zapewnia darmowe badania prenatalne wszystkim kobietom w ciąży na podstawie oceny medycznej.

Jeżeli poddasz się badaniu w prywatnej przychodni, może to spowodować, że to samo badanie nie będzie już zaproponowane w ramach powszechnej opieki zdrowotnej. Poradz się swojej położnej, czy to dotyczy Ciebie.

Wczesne badanie ultradźwiękowe [szwedzki skrót: TUL]

Wczesne, darmowe badania ultradźwiękowe (USG) są oferowane wszystkim kobietom w ciąży w regionie Västra Götaland. Badanie wykonuje się przez brzuch, a jego celem jest wykrycie ciąży mnogiej lub poważnych wad płodu. Wykonuje się je optymalnie między 12+4 a 13+6 tygodniem ciąży, ale można je zamówić aż do 15+0 tygodnia. Badanie TUL nie wykaże mutacji chromosomów.

Kombinowane badanie ultradźwiękowo-biochemiczne [szwedzki skrót: KUB]

Badanie KUB pozwala oszacować prawdopodobieństwo mutacji chromosomów, polegających na istnieniu dodatkowego chromosomu (trisomii). KUB pozwala obliczyć ryzyko wystąpienia trisomii chromosomu 21 (zespołu Downa) oraz kilku innych, rzadszych, lecz poważniejszych mutacji chromosomów (trisomii chromosomów 13 i 18).

Należy pamiętać, że KUB nie jest sposobem na pewne stwierdzenie wystąpienia trisomii, a jedynie narzędziem do oceny ryzyka jej wystąpienia.

W regionie Västra Götaland badanie KUB jest bezpłatne dla wszystkich ciężarnych, które w momencie wystąpienia ostatniej miesiączki miały ukończone 35 lat.

Wyjątek: przy zapłodnieniu in vitro w formie donacji jajeczka lub embriona, ponieważ donatorzy są zawsze młodszy niż 35 lat, oraz przy zapłodnieniu in vitro własnymi zamrożonymi jajeczkami, które pobrano przed 35 rokiem życia.

Między 9+0 a 13+6 tygodniem ciąży od ciężarnej pobiera się próbkę krwi, aby zmierzyć zawartość dwóch białek krwi. Badanie USG przez brzuch wykonuje się między 11+2 a 13+6 tygodniu ciąży. Mierzy się wtedy szerokość zbiornika wypełnionego płynem na karku płodu (przezierność karkowa). Wyniki obu badań zestawia się z wiekiem ciężarnej by wyliczyć prawdopodobieństwo wystąpienia u płodu trisomii. Najlepiej, gdy próbkę krwi pobierze się około 10+0 tygodnia ciąży, a badanie USG wykona się między 12+4 a 13+6 tygodniem ciąży, ponieważ wtedy można wykonać wczesne badanie ultradźwiękowe (TUL) dobrej jakości.

Badanie KUB można również wykonać w przypadku ciąży mnogiej. W takich przypadkach ocena wyników może być utrudniona i z tego powodu mogą być wskazane dodatkowe konsultacje.

Jeśli wynik badania KUB wykaże zwiększone prawdopodobieństwo wystąpienia trisomii, kobieta ciężarna otrzyma propozycję wykonania dalszych badań.

NIPT (ang. *noninvasive prenatal test* – nieinwazyjny test prenatalny)

NIPT to metoda, która z pomocą próbki krwi ciężarnej pozwala zbadać DNA płodu. NIPT, podobnie jak KUB, to test, który określa prawdopodobieństwo wystąpienia mutacji chromosomów, jest jednak bardziej precyzyjny. Podobnie jak przy badaniu KUB określa się prawdopodobieństwo trisomii chromosomów 13, 18 i 21. NIPT można wykonywać od 10 tygodnia ciąży i później.

Test NIPT proponuje się kobietom:

- U których badanie KUB wykazało umiarkowanie zwiększone prawdopodobieństwo trisomii (1:51-1:200)

- U których z różnych powodów nie można zbadać próbek wód płodowych/łożyska (na przykład zapalenie wątroby, HIV, skłonność do krwotoków)

Badania NIPT nie można przeprowadzić w przypadku

- ciąży mnogiej,
- gdy ciężarna cierpi na mutację chromosomów.
- Jeśli w ciągu ostatnich 3 miesięcy ciężarna przeszła
 - transplantację (również stransplantację komórkami macierzystymi)
 - transfuzję krwi
 - radioterapię
 - immunoterapię

Badanie wód płodowych / łożyska

Próbki pobierane są przez brzuch. Za pomocą cienkiej igły pobiera się próbki łożyska lub też komórek pływających w wodach płodowych.

Próbki wód płodowych lub łożyska analizuje się najczęściej za pomocą metody, która w ciągu tygodnia może dać odpowiedź, czy występuje trisomia chromosomów 13, 18 i 21 (QF-PCR).

- Badanie wód płodowych można wykonać najwcześniej w 15+0 tygodniu ciąży
- Badanie próbki łożyska można wykonać najwcześniej w 11+0 tygodniu ciąży
- Pobranie próbek oznacza wzrost ryzyka poronienia o $< 0,5\%$

Badanie proponuje się ciężarnej, jeśli:

- Badanie KUB wykaże prawdopodobieństwo wystąpienia mutacji wyższe niż 1:50 lub przezierność karkowa wynosi więcej niż $\geq 3,5\text{mm}$, lub jeśli NIPT wykaże wysokie prawdopodobieństwo trisomii chromosomów 13,18 lub 21
- Badanie USG wykaże podejrzenie wystąpienia wad płodu
- Kobieta urodziła już dziecko lub też nosiła płód z wadami chromosomów
- U ciężarnej lub w jej rodzinie stwierdzono obecność chorób dziedzicznych
- Ciężarna ukończyła 35 lat i nie chce poddać się badaniu KUB, chce jednak przeprowadzić badania płodu pod kątem wystąpienia mutacji chromosomów.

Rutynowe badanie USG

Rutynowe, darmowe badania ultradźwiękowe (USG) są oferowane wszystkim kobietom w ciąży w regionie Västra Götaland. To badanie powinno się wykonać między 18 a 20 tygodniem ciąży, po to by:

- Ustalić długość ciąży i obliczyć datę porodu (nie ma takiej potrzeby, jeśli została ona ustalona przy wykonaniu badania TUL)
- Zobaczyć, ile płodów znajduje się w macicy (jeśli nie robiono badania TUL)
- Zbadać płód w celu wykrycia poważniejszych deformacji
- Ocenić stan łożyska

Niektóre deformacje łatwo jest dostrzec przy badaniu ultrasonografem i w zasadzie zawsze zostają wykryte (na przykład rozszczep kręgosłupa). Inne są trudniejsze do rozpoznania (na przykład niektóre wady serca). Nie wszystkie odchylenia od normy można wykryć za pomocą badania USG. W rzadkich przypadkach zdarza się również, że omyłkowo stwierdzi się wystąpienie deformacji u zdrowego płodu. Są również zmiany, których wpływ na zdrowie płodu ciężko jest ocenić, a niepewność może być trudna do zniesienia dla rodziców.

Jeśli ciężarna chce poznać płeć dziecka, proszę poinformować o tym położną w czasie badania. Jeśli można określić płeć ze znacznym prawdopodobieństwem, położna informuje o tym.

Co następuje po badaniach?

W zdecydowanej większości przypadków nie ma żadnych problemów i dziecko rodzi się zupełnie zdrowe. Jeśli wyniki wskazują na jakieś odstępstwa od normy, dalszej oceny dokonuje lekarz. Czasami może być konieczne przeprowadzenie badań uzupełniających. Kobieta może zostać zapytana, czy zgadza się na przeprowadzenie badań wód płodowych lub łożyska. Jeśli okaże się, że płód ma mutacje chromosomowe i/lub inne wady, otrzymasz szczegółowe informacje i możliwość przedyskutowania, co mogą one oznaczać. Inne osoby nie mają prawa wtrącać się lub próbować wpływać na decyzje ciężarnej. Czasem jednak dobrze jest porozmawiać z kilkoma wykwalifikowanymi osobami, na przykład z genetykiem, lekarzem dziecięcym, psychologiem czy kuratorem, aby podjąć najlepszą dla siebie decyzję. Również w poniższych linkach do stron znajdziesz wartościowe informacje na temat tego, co oznacza bycie rodzicem dziecka niepełnosprawnego.

Jeśli chcesz dowiedzieć się więcej o diagnostyce prenatalnej:

- Zapoznaj się z informacjami podanymi na stronie [www twojego szpitala](#).

Przydatne linki:

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

<http://www.svenskadownforeningen.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> (Stowarzyszenie niepełnosprawnych dzieci, młodzieży i dorosłych)