

Badanie przesiewowe w 1. trymestrze ciąży

XXX	
Data urodzenia :	6 maj 1979
Data badania:	18 maj 2012

Lekarz kierujący: Lek med Litwiński Waldemar Medyk W. Litwiński
Adres: 87-800 Włocławek **Telefon:** 544269490

Dane matki oraz opis przebiegu ciąży:

Grupa etniczna: Biała (europejska, środkowo-wschodnia, północno-afrykańska, hiszpańska).
Masa matki: 61,0 kg;
Liczba porodów: 1; Palenie papierosów: nie;
Poczęcie: spontaniczne, Indukcja owulacji: nie



ostatnia miesiączka: 2 styczeń 2012

TP wg. ostatniej miesiączki: 8 październik 2012

Ultrasonografia w 1. trymestrze:

Aparat USG: Voluson E6. głowica: Convex. Widoczność: ograniczona z powodu ruchów płodu.

Wiek ciąży: 13 tygodnie + 4 dni wg CRL TP wg. ultrasonografii: 19 listopad 2012

Wyniki badania:	Żywy płód - Czynność serca obecna	
Akcja serca	159 ud/min	
CRL (CRL)	75,0 mm	
Przezierność karkowa (NT) (Przezierność karkowa (NT))	1,7 mm	
Wymiar dwuciemienny (BPD)	22,1 mm	
Łożysko:	tylna ściana wysoko	
płyn owodniowy:	w normie	
Pępowina:	3 naczynia	

Markery wad chromosomalnych:

Kość nosowa: prawidłowy; Kąt twarzowy: pomiar: 79°; Niedomykalność zastawki trójdzielnej: prawidłowy;
Przepływ w przewodzie żylnym: w normie;

wady płodu:

Czaszka / Mózg: w normie; **Kręgosłup:** w normie; **Serce:** Obraz 4 jam serca prawidłowy; **brzuch:** w normie;
Żołądek: widoczny; **Pęcherz moczowy:** trudne do oceny; **Ręce:** obydwie widoczne;

Parametry biochemiczne surowicy matki:

próbka 131 pobrano w dniu 30 kwiecień 2012, Analiza w dniu 4 maj 2012. Wyposażenie: Delfia Xpress.

Wolna β -hCG:	31,8 IU/l	odpowiada	0,629 MoM
PAPP-A:	1,100 IU/l	odpowiada	0,831 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: 33 lata

	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13
Ryzyko podstawowe:	1: 420	1: 1079	1: 3369
Obliczone ryzyko:	1: 8402	1: 21578	1: 67387

Badanie przesiewowe w 1. trymestrze ciąży

Ryzyko wyjściowe jest wyliczone na podstawie wieku ciążarnej. Nowe ryzyko jest ryzykiem w dniu badania wyliczonym na podstawie ryzyka wyjściowego, Czynniki ultrasonograficzne (szerokość przezierności karkowej, czynność serca płodu) i Badania biochemiczne z surowicy matczynej (wolne β -hCG i PAPP-A). Mediany wartości biochemicznych są dostosowane do wagi ciążarnej.

Wartość ryzyka została określona przy użyciu oprogramowania FMF-2009. Obliczenia są oparte na szeroko zakrojonych badaniach naukowych koordynowanych 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

WYNIK:

Wynik nieinwazyjnego badania przesiewowego pierwszego trymestru jest **prawidłowy**. Szacowane ryzyko wad genetycznych jest niskie, tzn. poniżej wartości odcięcia 1:420

Wykonane badanie nie mówi, czy dziecko jest na pewno zdrowe, czy chore. Celem badania jest oszacowanie prawdopodobieństwa wystąpienia choroby. Nieinwazyjne badanie przesiewowe nie jest w stanie wykluczyć wszystkich aberracji chromosomowych oraz rzadkich zespołów genetycznych w 100%

KOMENTARZ:

Prenatalna diagnostyka genetyczna budzi wiele emocji. Tak jak zaakceptowaliśmy potrzebę wykonywania tzw. USG genetycznego, tak badanie markerów biochemicznych jest kontrowersyjne. Utało się w naszym kraju przekonanie, że test PAPP-A powinno wykonywać się u kobiet starszych, albo z obciążonym wywiadem. Przekonanie to wynika raczej z uwarunkowań socio-ekonomicznych niż przesłanek naukowych. Wg twórców testu wskazaniem do jego wykonania jest ciąża, bez względu na wiek matki czy inne czynniki dodatkowe. Kolejnym trudnym do zaakceptowania jest problem wyników fałszywie dodatnich, tzn. takich, gdy dziecko jest genetycznie zdrowe, a wynik testu nieinwazyjnego wskazuje na podwyższone ryzyko. Łatwiej nam zaakceptować poszerzone NT jako wskazanie do diagnostyki inwazyjnej, niż nieprawidłowe stężenie hormonów. Niestety markery ultrasonograficzne czy biochemiczne nie pokazują kariotypu płodu. Kluczowym założeniem testu statystycznego opartego o analizę wielu niezależnych od siebie markerów jest takie ustawienie punktu odcięcia, aby uzyskać ok. 3-5% wyników dodatnich. Większość wyników dodatnich to oczywiście fałszywie dodatnie, co jednak generuje stres rodziców oraz lekarza kierującego. Póki co jednak nie dysponujemy inną wiarygodną metodą nieinwazyjnej, prenatalnej diagnostyki genetycznej. Zrozumienie tych założeń przesiewowego testu pierwszego trymestru opartego o statystykę pozwoli na właściwą interpretację otrzymanych wyników.

Najczęstszymi wadami genetycznymi płodu są wady związane z wiekiem matki, czyli tzw. trisomie. Najczęstszą z nich jest trisomia 21, czyli zespół Downa, ponadto inne trisomie 18 i 13 pary chromosomów. Jako, że większość trisomii autosomów wiąże się z ciężkimi wadami układowymi i jest śmiertelna już w okresie płodowym, test na wykrywanie wad genetycznych jest tak naprawdę testem na wykrywanie zespołu Downa - najczęstszej trisomii stwierdzanej po narodzinach dziecka. Cechą wspólną ludzi z zespołem Downa jest upośledzenie umysłowe. Wiele problemów zdrowotnych dotyka osoby z tym zespołem. Najczęściej są to poważne wady serca, upośledzenie słuchu lub/i wzroku. Długość życia większości ludzi z zespołem Downa to ok 50 lat, chociaż niektórzy żyją do ok 70 lat.

Badanie przesiewowe w 1. trymestrze ciąży

Rodzice zwykle nie spodziewają się dziecka z zespołem Downa. Rzadko się również zdarza inny przypadek zespołu Downa w tej samej rodzinie. Większość ludzi myśli, że tylko starsze kobiety rodzą dzieci z tym zespołem. Oczywiście ryzyko wzrasta wraz z wiekiem matki, ale w ujęciu globalnym zdecydowana większość kobiet rodzących to kobiety młode, więc mimo, że w tej grupie wiekowej ryzyko trisomii jest niższe, to jednak w wartościach bezwzględnych większość dzieci z zespołem Downa rodzą kobiety młode czyli przed 35 rokiem życia. Większą szansę powtórzenia trisomii ma też kobieta, która już urodziła dziecko z tym zespołem. Nie wszystkim kobietom oferuje się rutynowo badania, które dają 100% odpowiedź, czyli badania diagnostyczne. Wynika to z faktu, iż są one badaniami inwazyjnymi, niosącymi ryzyko poronienia lub porodu przedwczesnego. W pierwszym etapie wszystkim kobietom oferuje się badania przesiewowe, które nie niosą ze sobą żadnego ryzyka dla ciąży. Badania te, choć nie dają 100% odpowiedź, czy dziecko ma zespół Downa, mówią w przypadku, których kobiet należących do grupy podwyższonego ryzyka możemy zaoferować badania diagnostyczne (amniopunkcja czy biopsja kosmówki).

Badanie przesiewowe daje wyniki w formie prawdopodobieństwa 1 do ... np. 1: 1500 czy 1: 100. Wyniki te mówią nam, jaka jest szansa, że dziecko ma zespół Downa. Rezultat 1:100 oznacza, że spośród 100 kobiet z takimi samymi wynikami badania przesiewowego jedna ma dziecko z zespołem Downa - czyli wysokie ryzyko. Warto pamiętać, że niskie ryzyko nie oznacza, że dziecko na pewno nie ma zespołu Downa. Oznacza to dokładnie, że ryzyko urodzenia dziecka z tym zespołem jest bardzo małe. Wynika to z faktu, że niektórych przypadków zespołu Downa nie da się wykryć za pomocą badań przesiewowych.

Przy pomocy samego badania USG można wykryć ok. 80% dzieci z wadą genetyczną. Stosując najlepsze testy przesiewowe (badanie USG połączone z badaniem krwi) można wykryć 95-97% dzieci z zespołem Downa. Bardzo ważną kwestią jest traktowanie testu przesiewowego pierwszego trymestru jako całości. Wg zaleceń Fundacji Medycyny Płodowej (Fetal Medicine Foundation -FMF) nie powinno się osobno wykonywać badania USG, a osobno testu z krwi. Tylko połączenie tych dwóch metod daje pewność właściwego wykonania testu przesiewowego, który wykonany poprawnie pozwala wykryć ponad 95% płodów z wadą genetyczną. Wynik przesiewowego testu pierwszego trymestru kalkulowany jest indywidualnie dla każdej pacjentki przez lekarza certyfikowanego przez FMF. Wynik przedstawiany jest w postaci prawdopodobieństwa. W razie niskiego prawdopodobieństwa (ryzyka) należy uznać wynik jako prawidłowy. Natomiast w przypadku podwyższonego ryzyka należy zaoferować ciężarnej wykonanie badań diagnostyki inwazyjnej.

Maciej Korcz

Kod operatora FMF: 90255
