

NOWA METODA PRZEDURODZENIOWEJ DIAGNOSTYKI ZESPOŁU DOWNA, EDWARDSA I OTWARTYCH WAD OŚRODKOWEGO UKŁADU NERWOWEGO U PŁODU

- *TEST PAPP-A (test pierwszego trymestru)
- *TEST POTRÓJNY (test drugiego trymestru)
- *TEST ZINTEGROWANY !!!

INFORMACJE DLA KOBIEC

W ulotce tej znajdzie Pani podstawowe informacje dotyczące nieinwazyjnych testów przedurodzeniowych. Testy te wykonywane są w celu określenia ryzyka wystąpienia u nienarodzonego dziecka jednej z najczęściej spotykanych nieprawidłowości genetycznych: zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub otwartej wady ośrodkowego układu nerwowego (OUN). Testy te są całkowicie bezpieczne dla płodu. Wynik testu nie informuje bezpośrednio czy płód jest obarczony jedną z wymienionych wad, lecz ocenia prawdopodobieństwo jej wystąpienia. Jeżeli ryzyko wystąpienia u płodu nieprawidłowości zostanie uznane za podwyższone (tzw. pozytywny wynik testu) wówczas istnieje możliwość przeprowadzenia, specjalistycznych badań genetycznych, które ostatecznie rozstrzygają czy płód jest dotknięty jedną z powyższych wad. U większości kobiet wyniki testów wskazują na niskie ryzyko występowania wymienionych nieprawidłowości, co wpływa na zmniejszenie lęku wynikającego z obawy o prawidłowy rozwój dziecka.

Na czym polega test PAPP-A?

Test PAPP-A polega na pobraniu między 10 a 13 tygodniem ciąży małej ilości krwi matki, u której oznacza się białko ciążowe A (PAPP-A) i wolną podjednostkę beta gonadotropiny kosmówkowej (fbhCG). Jeżeli płód obciążony jest wadami genetycznymi takimi jak zespół Downa, zespół Edwardsa (bez oceny ryzyka otwartej wady OUN), stężenia tych związków w krwi kobiety przyjmują charakterystyczne wartości. Dodatkowo można przeprowadzić badanie ultrasonograficzne, w którym ocenia się wielość przestrzeni płynowej w obrębie tkanki podskórnej płodu tzw. przezierłość karku - NT (Nochal translucency). Program komputerowy w oparciu o uzyskane wyniki badań biochemicznych oraz pomiar NT (gdy był przeprowadzony) wyliczy, a lekarz oceni jakie jest prawdopodobieństwo, że płód obciążony jest jedną z wymienionych nieprawidłowości.

Na czym polega test potrójny?

Test potrójny polega na oznaczeniu w krwi ciężarnej alfa-fetoproteiny (AFP), hormonu gonadotropowego (hCG) oraz wolnego estriolu (uE3).

Krew należy pobrać między 14 a 20 tygodniem ciąży. Jeżeli jest możliwe zaplanowanie wykonania testu to proponujemy pobranie krwi jak najwcześniej po 14 tygodniu. W teście potrójnym przeprowadza się ocenę ryzyka wystąpienia u płodu zespołu Downa, Edwardsa oraz otwartej wady OUN.

Na czym polega test zintegrowany ?

Test zintegrowany polega na przeprowadzeniu oceny ryzyka rodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa i z otwartą wadą OUN. Wykonany jest w dwóch etapach:

- I ETAP: w pierwszym trymestrze ciąży między 10 a 13 tygodniem wykonuje się test PAPP-A (można przeprowadzić pomiar NT) a następnie
- II ETAP: po 14 tygodniu przeprowadza się test potrójny.

Ostateczna ocena ryzyka jest wynikiem obu testów z pierwszego i drugiego trymestru.

TEST ZINTEGROWANY daje najwyższą wykrywalność nieprawidłowości u płodu wynoszącą ponad 90 %. Jednocześnie znacznie ogranicza konieczność wykonywania amniopunkcji do niezbędnego minimum.

Co oznacza pozytywny wynik testu?

Pozytywny wynik testu w ocenie ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub z otwartą wadą ośrodkowego układu nerwowego oznacza jedynie, że prawdopodobieństwo wystąpienia u płodu tych nieprawidłowości jest podwyższone.

Jaka jest skuteczność (czułość) testów w diagnostyce wad płodu?

Poniżej przedstawiono orientacyjną zależność między czułością różnych wariantów badań testowych w diagnostyce nieprawidłowości chromosomowych u płodu dla 5% odsetka testów pozytywnych.

Rodzaj testu	Czas wykonania (tydzień ciąży)	Czułość %	Diagnostyka wad OUN
PAPP-A	10-13	65	Brak
PAPP-A + NT	10-13	85	Brak
POTRÓJNY	14-20	69	Tak
ZINTEGROWANY bez pomiaru NT	10-13 oraz 14-20	80	Tak
ZINTEGROWANY z pomiarem NT	10-13 oraz 14-20	92	Tak

DANE DOTYCZĄCE CIĘŻARNEJ

Data pobrania krwi.....
 Test : *pierwszego trymestru * drugiego trymestru
 Nazwisko.....
 Imię
 Data urodzenia.....
 Adres: ulica i nr domu
 Kod pocztowy-..... Miejscowość.....
 Telefon (nr kier.)
 Data wykonania badania USG
 Wiek ciąży w dniu wykonania USG na według wymiaru :

BPD - tyg. dni lub
 CRL - tyg. dni lub
 GS - tyg. dni
 NT (pomiar między 10 a 13 tyg. 6 dniem ciąży) mm
 Wniosek : C Grav.

Czy w ocenie ryzyka uwzględnić pomiar NT: * tak *nie
 Data ostatniej miesiączki
* nie * tak cukrzyca insulinozależna u ciężarnej
* nie * tak palenie papierosów w czasie ciąży

Masa ciała ciężarnej w dniu pobrania krwi kg
 Czy w przeszłości doszło do urodzenia dziecka z :
 - zespołem Downa (lub z inną aberracją)
* nie * tak (zapis kariotypu)
 - z otwartą wadą ośrodkowego układu nerwowego
* nie * tak (rodzaj wady).....

Lekarz kierujący :
 Adres :tel.

Wynik testu przesłać na adres:
* ciężarnej * lekarza kierującego
* pocztą elektroniczną:
* faksem

Czy wysłać zestaw do wykonania testu potrójnego (dotyczy ciężarnych wykonujących obecnie test pierwszego trymestru) * tak * nie
* nie bo mam bibułę do wykonania testu potrójnego

Wynik wysłać :
* zaraz po wykonaniu oznaczeń
* przyśle krew na wykonanie testu potrójnego i dopiero po wykonaniu testu zintegrowanego proszę wysłać wynik.

*zakreślić właściwe

OŚWIADCZENIE

1. Zapoznałam się z informacjami zawartymi w ulotce dotyczącej badań testowych.
2. Oświadczam, że użyte w ulotce sformułowania są dla mnie zrozumiałe oraz że uzyskałam wyczerpujące odpowiedzi na pytania związane z badaniem.
3. Zostałam poinformowana, że badania testowe nie dają stuprocentowej pewności wykrycia u płodu zespołu Downa, zespołu Edwardsa i otwartej wady ośrodkowego układu nerwowego. Poinformowano mnie również o skuteczności testów w diagnozowaniu u płodu wymienionych nieprawidłowości.
4. Rozumiem, że wynik testu wskazujący na niskie ryzyko wystąpienia u płodu poszukiwanych nieprawidłowości (tzw. wynik negatywny testu) nie gwarantuje urodzenia zdrowego dziecka.
5. Zostałam poinformowana, że w przypadku, gdy wynik testu zostanie zinterpretowany jako pozytywny jedynie wykonanie dalszych badań diagnostycznych pozwoli na ustalenie ostatecznego rozpoznania.
6. Oświadczam, że są mi znane korzyści oraz ograniczenia diagnostyczne testu.
7. Oświadczam, że decyduję się dobrowolnie na pobranie krwi i przeprowadzenie testu..

.....
data (czytelny podpis ciężarnej)

(Prosimy o przesłanie tej części ulotki łącznie z materiałem do badania)

Proszę odciąć wzdłuż linii →

Jak należy rozumieć wartości liczbowe przedstawione w tabeli?

Przykładowo: jeżeli wśród kobiet u których wykona się np. test zintegrowany z uwzględnieniem NT uzyska się 5 % wyników pozytywnych i wszystkie ciężarne z pozytywnym wynikiem zdecydują się na przeprowadzenie amniopunkcji wówczas w całej populacji kobiet objętych badaniem dojdzie do zdiagnozowania 92% płodów z zespołem Downa.

Jaka jest czułość badania testowego w diagnostyce u płodu otwartej wady OUN?

Czułość testu potrójnego i zintegrowanego w diagnostyce otwartych wad OUN wynosi ponad 85% dla rozszczepu kręgosłupa oraz ponad 95% dla bezmózgowia. Badanie krwi stanowi cenne uzupełnienie ultrasonografii w diagnostyce płodów z tymi wadami.

Czy test krwi wykazuje jakie jest ryzyko urodzenia dziecka z innymi nieprawidłowościami chromosomowymi?

Zespół Downa i Edwardsa stanowi około 50% nieprawidłowości chromosomowych stwierdzanych u noworodków. Badanie krwi może nie wykazać występowania podwyższonego ryzyka urodzenia dziecka z innymi zaburzeniami chromosomowymi. Jednak wykonując amniopunkcję z powodu pozytywnego testu dochodzi często do wykrycia płodów z innymi nieprawidłowościami genetycznymi.

Jakie jest dalsze postępowanie w przypadku uzyskania wyniku pozytywnego?

Gdy wynik testu będzie pozytywny istnieje możliwość wykonania amniopunkcji oraz badania ultrasonograficznego (USG).

Co to jest badanie ultrasonograficzne?

Jest to całkowicie bezpieczne dla płodu badanie, które za pomocą ultradźwięków pozwala na uzyskanie na ekranie ultrasonografu obrazu dziecka. Badaniem tym nie można wykluczyć występowania u płodu nieprawidłowości chromosomowej. Otwarta wada OUN może być rozpoznana z dużą dokładnością.

Co to jest amniopunkcja?

Amniopunkcja jest inwazyjnym badaniem polegającym na nakłuciu powłok brzusznych pod kontrolą ultrasonografu i pobraniu płynu owodniowego. Badanie płynu owodniowego ostatecznie pozwala wykluczyć (lub potwierdzić) występowanie u płodu nieprawidłowości chromosomowej lub otwartej wady OUN. Ryzyko utraty ciąży (poronienia) związane z wykonaniem amniopunkcji wynosi 0,5-1%.

Co oznacza negatywny wynik testu?

Test negatywny oznacza, że ryzyko urodzenia dziecka z wadą jest niskie. Negatywny wynik testu nie daje jednak stuprocentowej gwarancji, że płód faktycznie rozwija się prawidłowo. U niewielkiej części ciężarnych pomimo, że płód obarczony jest jedną z wymienionych wad wyniki testu mogą być prawidłowe (tzw. testy fałszywie negatywne).

WYJAŚNIENIE PODSTAWOWYCH TERMINÓW:

Zespół Downa - u dziecka z tym zespołem w komórkach ciała zamiast 46 jest 47 chromosomów. Występowanie dodatkowego chromosomu z 21 pary jest przyczyną upośledzenia umysłowego i fizycznego oraz częstego występowania innych poważnych wad wrodzonych np. serca, przewodu pokarmowego.

Zespół Edwardsa - spowodowany jest występowaniem u dziecka dodatkowego chromosomu z 18 pary. U dzieci z tym zespołem występują liczne wady. Tylko 10% z nich przeżywa pierwszy rok życia i wszystkie z nich wykazują głębokie opóźnienie rozwoju umysłowego i fizycznego.

Otwarta wada ośrodkowego układu nerwowego - powstaje w wyniku defektu w procesie formowania się cewy nerwowej w czasie rozwoju zarodkowego. Istnieją dwie grupy otwartych wad OUN:

- **rozszczep kręgosłupa** - wada polegająca na braku spojenia łuków kręgowych co doprowadza do wypuklenia się opon i/lub rdzenia kręgowego i powstania przepukliny. Stan taki może doprowadzić do umysłowego i fizycznego kalectwa

- **bezmózgowie** - polega na braku mózgu lub większości jego struktur. Wada ta wyklucza możliwość utrzymania noworodka przy życiu.

JAK WYKONAĆ TEST?

W celu wykonania testu należy niewielką ilość krwi pobranej z nakłucia żyły w zgięciu łokciowym nakropić na specjalnie przygotowane paski bibuły, w miejscu naciętych kół. Ważne jest, by koła te zostały nasączone krwią w całości. SUCHĄ BIBULĘ po 60 minutach schnięcia w temperaturze pokojowej, należy włożyć do koperty wraz z wypełnionym drukiem zawierającym niezbędne informacje do przeprowadzenia testu. Kopertę należy przesłać na adres naszej przychodni.

WYBÓR TESTU:

Jeżeli jest Pani w 10-13 tygodniu ciąży proponujemy wykonanie testu PAPP-A (z pomiarem lub bez pomiaru NT). Wynik testu zostanie przesłany bezpośrednio po wykonaniu oznaczenia lub gdy podejmie Pani decyzję o wykonaniu testu potrójnego, po przeprowadzeniu drugiego badania jako wynik testu zintegrowanego. **Swoją decyzję należy określić zaznaczając odpowiednio pola w części ulotki "DANE DOTYCZĄCE CIĘŻARNEJ"**.

Jeżeli jest Pani po 14 tygodniu ciąży wówczas możliwy jest do wykonania jedynie test potrójny. Wynik testu zostanie odesłany w ciągu 6 dni roboczych od otrzymania materiału do analizy.