

## INFORMACJA DLA PACJENTEK UCZESTNICZĄCYCH W BADANIACH PRENATALNYCH

Każda młoda mama chce mieć pewność, że jej dziecko jest zdrowe i rozwija się prawidłowo.

Zgodnie z zaleceniami polskich (PTGiP) i światowych (ISUOG) towarzystw lekarskich każda kobieta w ciąży powinna mieć wykonane przynajmniej **3 badania prenatalne**, o ile nie występują wskazania do wykonywania ich części. Coraz więcej przyszłych Mam decyduje się w związku z tym skorzystać z tej nowoczesnej diagnostyki, która pozwala potwierdzić, że ciąża rozwija się prawidłowo.

### Na czym polegają badania prenatalne w naszym Centrum?

**Badania prenatalne** to przede wszystkim badanie USG, uzupełnione badaniami biochemicznymi z krwi matki (tylko przy pierwszym badaniu ok. 12 tyg. ciąży). W razie podejrzenia wady rozwojowej na tle genetycznym istnieje również możliwość analizy kariotypu płodu w oparciu o procedury inwazyjne (amniopunkcja) lub nieinwazyjną ocenę DNA płodu z krwi matki (cfDNA).

Ogromna większość noworodków jest zdrowa, ale około 1 na 100 rodzi się z poważnymi upośledzeniami psychicznymi lub fizycznymi. Jednym z najbardziej powszechnych jest zespół Downa, w którym dziecko otrzymuje dodatkowy chromosom 21. Zespół Downa jest bardziej powszechny u matek starszych, ale może również wystąpić w każdym wieku (tabela poniżej).

*Ryzyko noszenia płodu z zespołem Downa w 12 tygodniu ciąży w zależności od wieku matki*

Wiek matki (lata)	Ryzyko wystąpienia z. Downa
20	1 na 1070
25	1 na 950
30	1 na 630
32	1 na 460
34	1 na 310
35	1 na 250
36	1 na 200
38	1 na 120
40	1 na 70
42	1 na 40
44	1 na 20

Dodatkowo przy okazji tego badania można również oszacować ryzyko preeklampsji (stanu przedrzucawkowego) w przebiegu ciąży oraz ryzyko zahamowania wewnątrzmacicznego wzrastania płodu (hypotrofii) – zainteresowane tym badaniem Mamy odsyłamy do osobnej broszury.

Na koniec badania otrzymują Państwo od nas szczegółowy raport wraz z dokumentacją zdjęciową dla lekarza prowadzącego.

### Jak przebiegają i ile trwają poszczególne rodzaje badań?

**Badanie USG (ok. 12, 20 i 30 tyg. ciąży)** trwa od 15 minut do 1 godziny w zależności od wielkości płodu, jego położenia i budowy pacjentki (ilość tkanki tłuszczowej, posiadane blizny). Dzięki rozwojowi nauk medycznych i zaawansowanym technikom obrazowym można rozpoznać coraz więcej nieprawidłowości płodu, jednak należy podkreślić, że badania USG nie diagnozują WSZYSTKICH wad płodu. Nie ma bowiem

takiego pojedynczego badania w medycynie, które dałoby odpowiedź na temat wszelkich chorób, i tak na przykład samo badanie USG wykonane ok. 12 tyg. ciąży **pozwała wykryć do 70% dzieci z zespołem Downa**.

**Pobieranie krwi (pomiędzy 10-14 tyg. ciąży)** trwa od kilku do kilkunastu minut w zależności od budowy naczyń i wrażliwości pacjentki. We krwi pobranej od matki zmierzone są poziomy dwóch białek: wolnej podjednostki  $\beta$ -hCG oraz PAPP-A (*ang. pregnancy associated plasma protein A*). W przypadku ciąży dotkniętych na przykład zespołem Downa poziomy wolnego  $\beta$ -hCG są zazwyczaj zwiększone, a poziomy PAPP-A są zazwyczaj zmniejszone. Połączenie badania przesiewowego USG, wolnego  $\beta$ -hCG i PAPP-A z surowicy krwi oraz wieku matki **pozwała wykryć do 90% dzieci z zespołem Downa**. Badanie to nie odpowie definitywnie czy Twoje dziecko ma zespół Downa, czy go nie ma, ale może być wykorzystane, aby mogli Państwo dokonać świadomego wyboru czy przeprowadzać inwazyjne badanie genetyczne. Choć życzenie aby wykonać takie badanie może być Państwa osobistą decyzją, to z reguły proponujemy je, jeżeli ryzyko zespołu Downa po badaniach jest jak 1 do 300 lub gorzej. To oczywiście oznacza, że nawet mimo wyniku mówiącego o wysokim ryzyku, większość kobiet będzie miała zupełnie zdrowe dziecko.

**Badanie wolnego DNA płodu z krwi matki (cffDNA – *ang. cell free fetal DNA*) (od 10 tyg. ciąży)** polega również na pobraniu krwi, jak przy ocenie ww. biochemii. Wiadomo bowiem, że we krwi matki można znaleźć rozpuszczone w niezwykle małej ilości tzw. wolne DNA pochodzące od dziecka. To przesiewowe, niezwykle nowoczesne badanie jest w pełni bezpieczne i **pozwała wykryć >99% dzieci z zespołem Downa**, przy bardzo niskim odsetku wyników tzw. fałszywie dodatnich. Test ten z reguły proponujemy, jeśli ryzyko zespołu Downa po badaniach USG i biochemicznych jest pośrednie (1:300 do 1:1000), a także zawsze wtedy, kiedy rodzice chcą mieć jeszcze większą pewność urodzenia zdrowego dziecka. W przypadku jeśli wynik badania wskazuje na wysokie ryzyko choroby genetycznej u płodu, konieczne jest wykonanie amniopunkcji genetycznej (badanie diagnostyczne), celem jednoznacznego potwierdzenia choroby.

**Amniopunkcja (od 15 tyg. ciąży)** trwa od kilku do kilkunastu minut, a pacjentka przebywa u nas około godziny. Jedynym sposobem upewnienia się na 100% czy płód ma zespół Downa lub inną chorobę genetyczną, jest wykonanie inwazyjnych, diagnostycznych testów genetycznych – amniopunkcji lub biopsji kosmówki. Biopsję kosmówki wykonuje się między 11 a 14 tygodniem ciąży, a polega na pobraniu małej ilości tkanki z łożyska; natomiast amniopunkcja polega na pobraniu małej ilości płynu owodniowego z otoczenia płodu i zazwyczaj wykonywana jest po 15 tygodniu ciąży. Zabiegi te dostarczają komórek, w których możemy szczegółowo przyjrzeć się chromosomom dziecka. Niestety te inwazyjne badania mogą spowodować poronienie, również w sytuacjach, kiedy dziecko jest całkowicie zdrowe. Ryzyko poronienia po amniopunkcji wynosi ok. 1%.

Dlatego też decyzja, czy poddać się takiemu inwazyjnemu badaniu czy nie, powinna być podjęta na podstawie oceny prawdopodobieństwa (ryzyka) występowania zespołu Downa w oparciu o wspomnianie wcześniej, nieinwazyjne badanie przesiewowe.

### **Czego się spodziewać po pierwszym USG prenatalnym?**

Badanie 1-go trymestru ciąży (**pierwsze badanie prenatalne**) wykonujemy ok. 12 tygodnia ciąży. Dzięki wysokiej klasy aparatowi USG jesteśmy w stanie potwierdzić termin porodu, a także szczegółowo ocenić anatomię płodu już na tak wczesnym etapie ciąży. Szacowane jest również indywidualne ryzyko najczęstszych aberracji chromosomalnych (zespół Downa, Edwardsa i Patau) w oparciu o pomiar tzw. markerów ultrasonograficznych (m.in. przezierność karkowa – NT *ang. nuchal translucency*) i analizę krwi matki. Ocena przezierności karkowej (NT) polega na pomiarze grubości warstwy płynu w okolicy karku płodu. U wszystkich płodów jest obecny płyn w tym miejscu, ale u płodów chorych jego ilość jest zazwyczaj zwiększona.

### **Czego się spodziewać po drugim USG prenatalnym?**

Badanie 2-go trymestru ciąży (**drugie badanie prenatalne**) wykonujemy ok. 20 tygodnia ciąży. W badaniu tym skupiamy się na dokładnej ocenie anatomii płodu. Jest to także czas, w którym możemy określić płeć oraz ocenić prawidłowe wzrastanie, a nawet funkcję niektórych narządów, np. nerek, serca czy przewodu pokarmowego. W wybranych przypadkach (obecne czynniki ryzyka) wskazane może być dodatkowo wykonanie przesiewowego badania echokardiograficznego, czyli jeszcze bardziej wnikliwej oceny budowy i funkcji serca płodu.

### **Czego spodziewać się po trzecim USG prenatalnym?**

Badanie 3-go trymestru ciąży (**trzecie badanie prenatalne**) wykonujemy ok. 30 tygodnia ciąży. Skupiamy się tutaj na ocenie wzrastania płodu oraz potwierdzamy prawidłową funkcję łożyska (badanie dopplerowskie). Jeszcze raz oglądamy płód pod kątem budowy ciała, ponieważ niektóre choroby mogą się ujawnić dopiero po 26 tygodniu ciąży, jak choćby guzy nowotworowe czy infekcje wewnątrzmaciczne.

### **Od czego zależy jakość badań prenatalnych?**

Jakość badań i otrzymanych wyników zależy w głównej mierze od wiedzy i doświadczenia wykonujących badanie specjalistów oraz sprzętu na jakim pracują. Warunki badania zależne są natomiast od echogeniczności/grubości tkanki podskórnej matki, ułożenia płodu, ilości płynu owodniowego czy lokalizacji łożyska. W naszym Centrum badania wykonują jedynie certyfikowani w Polsce i Wielkiej Brytanii lekarze położnicy - jakość naszych badań podlega corocznemu audytowi zewnętrznemu (Fetal Medicine Foundation, z siedzibą w Londynie). Aparat USG to nowoczesny model amerykański firmy General Electric - Voluson E8 Expert, z możliwością doskonałej wizualizacji 2, 3 i 4D.

Zapoznałam się z powyższą treścią

.....  
(data i podpis pacjentki)