

ZDRAVSTVENI CENTER DRAVLJE



ZDRAVSTVENI CENTER DRAVLJE:

- Izkušena zdravniška ekipa specialistov ginekologije in porodništva z mednarodno licenco FMF (Fetal Medicine Fundation) za UZ presejalni pregled v prvem trimesečju nosečnosti z meritvijo nihalne svetline in specialist pediater za fetalni UZ.
- Več kot 20-letne izkušnje (nuhalna svetlina ploda se je v Sloveniji začela meriti leta 1996).
- Največ izmerjenih nihalnih svetlin v Sloveniji.
- Več kot 10 let izkušenj z NIPT testom (v Sloveniji je bil prvi NIPT test izveden v Zdravstvenem centru Dravlje).
- Uporabljamo naj sodobnejše UZ aparate (Voluson E8, Voluson E10, GE).
- Prijazno medicinsko osebje
- Brez čakanja
- Dobra dostopnost (blizu ljubljanske obvoznice) in vedno dovolj parkirnih mest



Sledite nam lahko tudi na Instagramu:
zdravstveni_center_draulje



Mag. Uršula Reš Muravec, dr. med., specialistka ginekologije in porodništva: »Vsem nosečnicam priporočam kombinirano testiranje: npr. odvzem krvi za dvojni hormonski test v 10. tednu nosečnosti in ultrazvočni pregled ploda z nihalno svetlino, nosno kostjo in zgodnjo morfologijo ploda v 12. tednu nosečnosti – to je kombinacija, ki je v 95 % zanesljiva za odkrivanje Downovega sindroma. Od leta 2012 je novost v evropskem in slovenskem prostoru test prostocelične plodove DNK (NIPT) za določanje najpogostejših kromosomskih napak ploda. Test je visoko zanesljiv, neinvaziven in hiter (izvid v 6 - 9 dneh).

V 10 letih klinične uporabe NIPT se je test zelo uveljavil, obseg ugotavljanja kromosomskih napak pa je se zelo razširil. Tako lahko danes izključujemo najbolj pogoste trisomije, napake na spolnih kromosomih in kar 84 mikrodelecijskih in mikroduplicacijskih sindromov.

Pomembno je, da sta bodoča starša o možnostih ugotavljanja nepravilnosti pri plodu dobro informirana in se na osnovi le-teh odločita za presejalne ali/in diagnostične preiskave.«



Maja Merkun, dr. med., specialistka ginekologije in porodništva: »Presejalni testi za kromosomske in druge razvojne nepravilnosti nam omogočajo, da že v zgodnji nosečnosti lahko z veliko verjetnostjo odkrijemo morebitno okvaro ploda. Poleg že leta uveljavljenih metod v 1. trimesečju, kot so ultrazvočna meritve nihalne svetline z zgodnjo morfologijo ploda ter dvojni hormonski test, pomemben napredek na področju presejanja predstavlja test prostocelične plodove DNK (NIPT), ki omogoča več kot 99-odstotno stopnjo zaznave za najpogostejše trisomije. Test je primeren za večino nosečnic, tudi pri večplodni nosečnosti in umetni oploditvi. V primerjavi z invazivnimi preiskavami (amniocenteza, biopsija horionskih resic) test ne predstavlja tveganja za splav, zato je še posebej primeren za nosečnice, ki so imele težave z zanositvijo oziroma so zanosile po zdravljenju neplodnosti, po spontanih splavih in si želijo visoko zanesljivega testa, ob tem pa ne želijo tvegati splava. Pred testom NIPT je priporočljivo opraviti meritve nihalne svetline z zgodnjo morfologijo, saj le ta lahko odkrije razvojne nepravilnosti, ki niso nujno del genetskega sindroma in jo tudi zato priporočam vsem nosečnicam.«



Sava Rant Hafner, dr. med., specialistka ginekologije in porodništva: »Ultrazvočni pregled z oceno tveganja kromosomskih napak priporočam vsem nosečnicam, predvsem pa je pomemben pri mladih nosečnicah, ki ne pričakujejo nenormalnosti zaradi nizkega osnovnega tveganja in jih morebitni neugoden izvid zelo prizadane. Test NIPT bi priporočila še posebno nosečnicam, ki so imele naporno pot do uspešne nosečnosti in bi si želele izogniti tveganjem amniocenteze.«



Doc. Samo Vesel, dr. med., specialist pediater, fetalni kardiolog: »Če je nihalna svetlina (NS) 3,5 mm ali več, je to kriterij, da dobi nosečnica napotnico za UZ srca pri plodu. Pri teh vrednostih je tveganje za hemodinamsko pomembno srčno napako 3 % in z vrednostjo NS eksponentno narašča. 3 % tveganje je tudi pri ostalih primarnih indikacijah za UZ srca pri plodu, zato je bila postavljena meja 3,5 mm. Iz podatkov iz literature pa vemo, da je tveganje, sicer minimalno, 2-krat glede na osnovo, povečano tudi pri NS 2,4 do 3,4 mm. Tem nosečnicam, če želijo UZ srca pri plodu, pa preiskavo lahko ponudimo samoplačniško.«

UZ in ostali pregledi v nosečnosti:

- presejalni UZ pregled v prvem trimesečju nosečnosti z meritvijo nihalne svetline (NS) z zgodnjo morfologijo ploda
- dvojni hormonski test (DHT)
- četverni hormonski test (ČHT)
- morfologija ploda
- rast ploda in meritve pretokov
- 3D/4D UZ
- UZ meritve materničnega vratu
- test prostocelične plodove DNK iz periferne krvi nosečnice (NIPT, od oktobra 2012)
- bris nožnice na bakterijo *Streptococcus agalactiae* (GBS) med 35. in 37. tednu nosečnosti



Naj vas vaš plod spremlja povsod!

Naročanje:

Zdravstveni center Dravlje
Cesta na Poljane 24
1210 Ljubljana-Šentvid

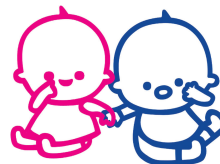
Tel.: 01 510 68 00

Tel.: 051 336 847

pon.-pet.: 6.-18. ure

e-mail: ordinacija@zcd.si

www.noseca.com



ZDRAVSTVENI CENTER DRAVLJE



PRESEJALNI IN DIAGNOSTIČNI TESTI ZA ODKRIVANJE DOWNOVEGA SINDROMA (MONGOLIZMA) IN DRUGIH PRIROJENIH NAPAK V PRVEM TRIMESTRU NOSEČNOSTI

Informacije za bodoče starše

	Čas izvedbe	Vrsta testa	Invazivnost	Čas do rezultata
NUHALNA SVETLINA	11. - 14. t.n.	presejalni	neinvaziven	takoj
DVOJNI HORMONSKI TEST	8. - 14. t.n.	presejalni	neinvaziven	3 - 5 dni
ČETVERNI HORMONSKI TEST	15. - 20. t.n.	presejalni	neinvaziven	7 - 14 dni
HORIONSKA BIOPSIJA	11. - 14. t.n.	diagnostični	invaziven	3 - 4 tedne
AMNIOCENTEZA	po 16. t.n.	diagnostični	invaziven	3 - 4 tedne
NEINVAZIVNI test prostocelične plodove DNK (NIPT)	po 10. t.n.	presejalni	neinvaziven	6 - 9 dni

DOWNOV SINDROM

Večina otrok je zdravih, vendar se lahko 1 od 100 otrok rodi z večjo duševno ali telesno okvaro. Pogostnost teh okvar je močno povezana s starostjo nosečnice.

Najpogostejša kromosomska okvara otroka je Downov sindrom, pri katerem ima otrok en dodaten 21. kromosom, zato ime trisomija 21, tudi mongolizem.

Downov sindrom je povezan z duševno in telesno zaostalostjo. Tveganje za rojstvo otroka z Downovim sindromom se povečuje s starostjo ženske, tak otrok pa se lahko rodi v katerikoli starostni skupini žensk.

prisotne nekaj tekočine v zatilju. Če je te tekočine veliko (povečana nihalna svetlina), to predstavlja povečano tveganje za kromosomske in druge razvojne nepravilnosti ploda.

Pri pregledu ploda z ultrazvokom določimo število plodov (pri dvojčkih določimo ali imajo skupno ali ločeno posteljico), trajanje nosečnosti (glede na velikost ploda) in natančno pregledamo organe pri plodu: glavicu, obraz, prsni koš, trebušno votlino z želodcem, mehurjem in vstopiščem popkovnice, obe roki, obe nogi in hrbtenico.

Na osnovi strogih kriterijev izmerimo debelino nihalne svetline (od l. 2012 lahko merimo nihalno svetlino tudi z **avtomatskim** programom, ki ga omogočajo sodobni UZ aparati).

Z natančnim ultrazvočnim pregledom ugotovimo večino večjih razvojnih napak pri plodu.

Z ultrazvočno meritvijo nihalne svetline, starostjo nosečnice, višino nosečnosti in plodovim srčnim utripom odkrijemo več kot 80 % plodov z Downovim sindromom.

Posebej ocenjujemo tudi prisotnost nosne kosti v obraznem profilu. Pri 60 % plodov z Downovim sindromom je nosna kost odsotna ali slabo razvita. Odsotno nosno kost opažamo tudi pri 3 % normalnih nosečnosti. Če je nosna kost lepo razvita, to dodatno zniža tveganje za Downov sindrom.

PRESEJALNI TESTI

NUHALNA SVETLINA (NS) z zgodnjo morfologijo ploda (pregled organov)

Ultrazvočni (UZ) presejalni test z meritvijo nihalne svetline izvajamo med 11. in 14. tednu nosečnosti (do 13 tednov in 6 dni).

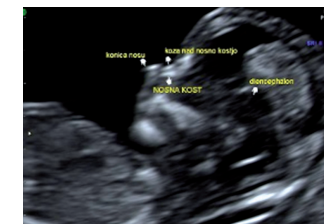
Pri tem pregledu merimo debelino nabrane tekočine med kožo in podkožnimi tkivi v področju zatilja ploda. To meritev imenujemo nihalna svetlina. V tej višini nosečnosti je normalno



Plod v 12. tednu nosečnosti



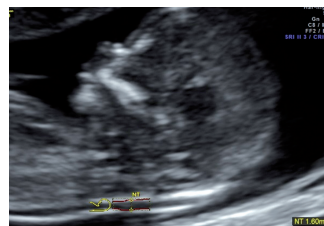
Nihalna svetlina in intrakranialna svetlina



Nosna kost



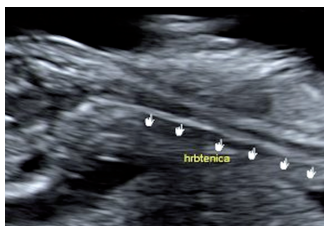
Profil obraza pri plodu



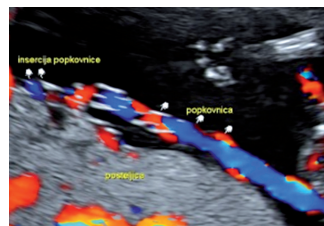
Avtomatska meritev nugalne svetline



Dolžina ploda



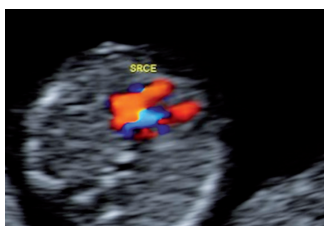
Plodova hrbtenica



Posteljica in popkovina



Plodovi srčni utripi



Prečni presek, prsni koš in srce - doppler žil



Globinski 3D prikaz ploda

Kadar ugotovimo nepravilnosti pri plodu, opravimo še dodatne preglede, ocenjujemo obrazni kot, pretoke skozi plodove žile in srce.

Če je izračunano tveganje za kromosomsko napako povečano (1:300 ali večje), svetujemo nadaljnjo diagnostiko (horionsko biopsijo ali amniocentezo), pri zmerno povečanem tveganju lahko tudi neinvazivni test prostocelične plodove DNK. Povečano tveganje ugotavljamo pri 3-5 % nosečnic.

DVOJNI HORMONSKI TEST (DHT)

Pri oceni tveganja za rojstvo otroka s kromosomsko napako lahko nugalni svetlini dodamo še dvojni hormonski test. Dvojni hormonski test je krvna preiskava, ki se lahko opravi od 8. do 14. tedna nosečnosti. Najprimernejši čas za DHT je 9. do 10. teden nosečnosti.



9-tedenska nosečnost - najprimernejši čas za DHT

V periferni krvi nosečnice določamo vrednosti dveh hormonov: prostega beta hCG-ja in PAPP-A.

Pri nosečnosti z Downovim sindromom je vrednost prostega beta hCG-ja običajno višja, PAPP-A pa nižja. Določitev teh dveh hormonov doprinese dodatnih 10 - 15 % verjetnosti odkritja Downovega sindroma.

Če pri diagnostiki Downovega sindroma upoštevamo starost nosečnice, nugalno svetlino, nosno kost in dvojni hormonski test, odkrijemo več kot 90 % plodov z Downovim sindromom.

Nenormalne vrednosti PAPP-A hormona lahko napovedujejo tudi zaplete v nosečnosti kot sta preeklampsija in zastoj rasti ploda. Odvzem krvi za dvojni homonski test izvajamo v Zdravstvenem centru Dravljje med 8.-14. tednom nosečnosti.

ČETVERNI HORMONSKI TEST (ČHT)

Izjava se med 15. in 20. tednom nosečnosti (najraje med 16. in 18. tednom), predvsem pri nosečnicah, ki zamudijo presejalni UZ pregled z meritvijo NS.

Z UZ izmerimo premer glavičice ploda, ki mora biti med 32 in 44 mm in odvajamo vzorec krvi nosečnice za določitev štirih označevalcev: hCG, inhibin A, estriol in AFP.

Upoštevajoč starost nosečnice računalniški program iz podatkov izračuna tveganje za kromosomske napake. Meja za povečano tveganje je 1:190. Pri povečanem tveganju se svetuje diagnostični test. Povišana vrednost AFP pomeni tudi višje tveganje za razvojne napake nevralne cevi ploda.

Test ni primeren za večplodne nosečnosti in sladkorne bolnice.

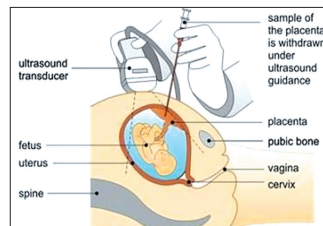
Presejalne teste priporočamo vsem nosečnicam, ker so neinvazivni in ne škodijo plodu in/ali nosečnici.

DIAGNOSTIČNI TESTI

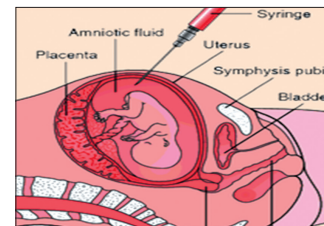
Ali ima otrok res Downov sindrom ali katero drugo številčno ali strukturno kromosomsko napako, potrdimo ali ovržemo, če naredimo enega od diagnostičnih testov: biopsijo horionskih resic (horionska biopsija) ali amniocentezo.

HORIONSKA BIOPSIJA

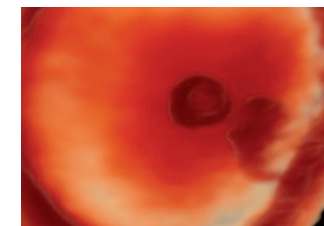
Se izvaja med 11.-14. tednom nosečnosti in pomeni odvzem delčka posteljice ploda, ki ima običajno enak kromosomski zapis kot plod. Po biopsiji horionskih resic v približno 1 % izvid ni dokončen. V teh primerih dodatno opravimo še amniocentezo.



Izvedba horionske biopsije



Izvedba amniocenteze



Nosečnost 6 tednov - fotorealistični prikaz

AMNIOCENTEZA

Se izvaja kadarkoli po 16. tednu nosečnosti in pomeni odvzem majhnega volumna plodovnice, v kateri se nahajajo odlučene celice ploda. Preiskava se izvaja preko trebušne stene pod kontrolo ultrazvoka. Poda nam kromosomski zapis ploda.

Obe preiskavi sta invazivni in lahko v približno 0,5-1 % povzročita splav. Prednost biopsije horionskih resic je, da je izvid znan prej, slabost pa nekoliko manjša zanesljivost.

Obe preiskavi sta na voljo nosečnicam na stroške zavarovalnice, če je nosečnica na dan termina poroda stara 37 let in več ali pa če je z enim od presejalnih testov ugotovljeno povečano tveganje za kromosomsko napako ploda (tveganje 1:300 ali večje).

NEINVAZIVNI TEST PROSTOCELIČNE PLODOVE DNK (NIPT) iz periferne krvi nosečnice (cff DNA - cell free fetal DNA / pp DNA - plodova prostocelična DNA) se lahko izvaja od 10. tedna nosečnosti dalje.

Test je zanesljiv in za plod in nosečnico neškodljiv. Prinaša nove možnosti vsem nosečnicam, še posebej starejšim in tistim, ki zanosijo po zdravljenju neplodnosti in se še posebno bojijo tveganja za splav, ki ga imata horionska biopsija in amniocenteza. Zanesljivost odkrivanja Downovega sindroma je več kot 99%.

Če je test pozitiven pomeni, da obstaja zelo visoko tveganje za kromosomsko napako ploda, pred prekinitvijo nosečnosti pa je potrebna še potrditev z diagnostičnim testom. Kljub visoki zanesljivosti je to še vedno presejalni test.

Vzorci krvi analizira genetski laboratorij BGI (Beijing Genomic Institute) v Hong Kongu, ki je eden največjih genetskih laboratorijev na svetu. Statistične analize so opravili na vzorcu 147.000 nosečnic. Rezultat je znan v 7-ih do 10-ih dneh. Test je samplačniški.

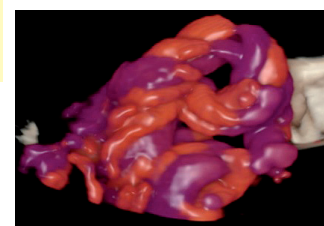
Kromosomske preiskave opravljamo tudi na željo nosečnice.



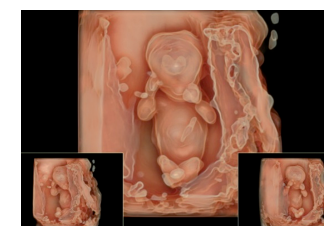
Trisomija 21 (Downov sindrom)



Obraz ploda - 3D slika



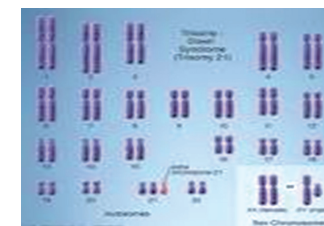
Popkovnica - fotorealistični prikaz



Tehnika Silhouette - 3D slika



Obraz ploda - 3D slika



Kromosomski zapis Trisomije 21

NOSEČNOSTI PO POSTOPKIH OBMP (oploditev z biomedicinsko pomočjo)

Vse nosečnice, ki so zanosile s postopki OBMP, lahko opravijo presejalne teste za odkrivanje kromosomskih napak, tako nugalno svetlino kot dvojni hormonski test.

Nosečnosti, ki so bile spočete s pomočjo oploditve z biomedicinsko pomočjo, so posebne. Te nosečnice so bolj zaskrbljene za svojo nosečnost, saj je do zanositve največkrat minilo več let. Pogosto se kljub višji starosti težje odločajo za invazivne posege, zato so neinvazivni testi zelo dobrodošli.



Dvojčki - 3D slika

Ta skupina nosečnic je zelo heterogena. Do zanositve je lahko prišlo v spontanem ali stimuliranem ciklusu z različnimi metodami oploditve jajčnih celic. Prenos zarodka je lahko izveden v svežem ciklusu ali v naslednjem nestimuliranem ciklusu z zamrznjenimi zarodki. Nosečnost je lahko enoplodna ali mnogoplodna. Nosečnost je lahko spočeta z jajčno celico darovalke ali z darovalčevim semenom.

Zaradi velike heterogenosti teh postopkov je DHT manj zanesljiv v primerjavi s spontano zanositvijo, a se ga vseeno priporoča.

