

NOSEČNIŠKI PREGLEDI PO TEDNIH



Priročnik razvit v sodelovanju s
prim. Darijo Strah, dr. med., specialistko
ginekologije in porodništva

Uvodna beseda

Prim. Darija Strah, dr. med.

Skrb za novorojenčka se ne začne z rojstvom, temveč že mnogo prej, pred njegovim spočetjem. Zdravje in primerne življenjske navade bodoče mamice sta ključna dejavnika za uspešen začetek in potek nosečnosti do poroda. Ginekologi s posebno skrbjo in strokovno natančnostjo bedimo nad dogajanjem vseh 40 tednov, v času rojevanja in po porodu, da se novo življenje združi z nami, starši.

A včasih je to premalo. Kot popotnico s seboj nosimo svojo genetsko dediščino, ki jo vsak izmed nas podari bodočemu življenju v obliki kromosomov. Le ti so nosilci DNA, dednega zapisa, ki določa, ali bomo zdravi, komu bomo podobni, kakšne podedovane in nove značajske posebnosti bomo oblikovali. Vse to se podre, ko ob času zanositve nastane večinoma novo nastala kromosomska ali druga nepravilnost. Usodno zaznamuje tako otroka z določeno stopnjo duševne in telesne zaostalosti kot tudi družino, ki mora za vedno poskrbeti, da bo takemu otroku omogočena vseživljenjska posebna skrb in nega.



Foto: Šimen Zupančič

Do sedaj smo že zgodaj v času od 11. do 14. tedna nosečnosti ginekologi s posebno licenco opravili ultrazvočno preiskavo zgodnje morfologije – razvoja ploda ter z meritvijo nuhalne svetline in oceno nosne kosti ter ostalih kromosomskih označevalcev ter dvojnega hormonskega testa podali izvid, ali ima bodoči otroček veliko ali majhno tveganje za kromosomsko ali drugo nepravilnost. Nosečnica z visokim tveganjem je morala opraviti bodisi biopsijo horionskih resic (posteljice) ali amniocentezo,

saj sta to edini diagnostični metodi, s katerima lahko potrdimo ali ovržemo sumljiv ultrazvočni izvid. Oba načina sta invazivna; s tanko iglo moramo preko trebušne stene nosečnice dobiti bodisi nekaj tkiva posteljice ali manjšo količino plodovnice, v kateri plava plod. Dokončen izvid z oceno vseh kromosomov sledi v približno treh tednih in marsikateri bodoči mamici postane nosečnost nočna mora, ki se je spominja vse življenje. Stiska, nemoč in strah, da bo pri preiskavi izgubila otroka zaradi možnega splava, je velika. Preiskava se opravi v 12. oziroma 16. tednu nosečnosti in pot do izvida je dolga, tja do 19. tedna.

Že dolgo se ve, da v krvi nosečnice od zgodnje nosečnosti dalje do nekaj ur po porodu plavajo majhni koščki plodove DNA. Dolga pot iskanja načina, kako bi iz krvi nosečnice določili, ali ima plod normalne kromosome, se je obrestovala leta 2011, ko le iz ene epruvete krvi bodoče mamice s povsem novo metodo lahko določimo večino pomembnih in najpogostejših kromosomskih nepravilnosti.

.....

Ponosna sem, da smo v Sloveniji novo metodo, ki jo imenujemo testiranje proste plodove DNA, ponudili že leto po začetku v svetu in da imamo z določevanjem kromosomov ploda na nov način že bogate, 5 letne izkušnje. Tudi mi smo potrdili, da je tako določevanje zanesljivo v več kot 99 %, ni invazivno in torej ni nevarno za morebitno izgubo nosečnosti.

.....

Strokovno pravilno je, da nosečnica pred krvnim testiranjem s prosto plodovo DNA opravi zgodnjo morfologijo z merjenjem nuhalne svetline, saj niso vse nepravilnosti, ki jih pri tej preiskavi lahko ugotovimo, primerne za krvno preiskavo. Nato odvzamemo epruveto krvi in jo pošljemo v tujino.

In izvid? Sledi v manj kot tednu dni. Tako so vsi strahovi, stiske, nemoč in spraševanje, ali je otročiček v redu, za nami. Če izvid testa NIFTY pokaže nizko tveganje, ne potrebujemo dodatne preiskave. V primeru, ko dobimo visoko tveganje tudi s tem testom, mora nosečnica vseeno opraviti invazivno preiskavo.

Testiranje s prosto plodovo DNA je označilo povsem novo, revolucionarno in prelomno obdobje v porodništvu. Za naše otroke in večjo varnost naših nosečnic. Za boljši jutri. Za bodoče generacije.

Vaša Prim. Darija Strah, dr. med., specialistka ginekologije in porodništva

Pregledi v nosečnosti po tednih



8. - 12.
teden


Pregled: Naredimo nežen ginekološki pregled in ocenimo maternico. Po potrebi odvzamemo bris materničnega vratu – PAP test. Nosečnici izmerimo krvni pritisk in jo stehtamo.

Posvet: Pogovorimo se o pomenu folne kisline v nosečnosti, pravilni prehrani, telesni aktivnosti in redni vadbi pod strokovnim nadzorom ter materinski šoli - izobraževanju za bodoče starše.

Prva ultrazvočna preiskava: Z vaginalno sondo (tipalom) ocenimo, ali se nosečnost razvija v maternici, koliko plodov nosi nosečnica in ali je plod živ (ocenimo bitje srca). Plod izmerimo in tako najbolj natančno določimo pričakovani datum poroda (PDP).

Materinska knjižica: Predstavlja obvezen dokument vsake nosečnice. V njej zapišemo strokovne podatke o boleznih v družini, alergijah, operacijah, stanju ženske pred nosečnostjo, morebitne zaplete prehodnih nosečnosti. Po posvetu in pregledu nosečnico uvrstimo v skupino z nizkim ali velikim tveganjem za zaplete in naredimo načrt za vodenje v naslednjih mesecih.

Laboratorijske preiskave: Potrebna je določitev: krvna skupina in RhD faktor, ICT test in hemogram, sifilis, tokosplazmoza (protitelesa IgG in IgM), urin.



Zgodnja morfologija ploda ter ocena tveganja za kromosomske nepravilnosti - nuhalna svetlina in dvojni hormonski test, NIFTY test

Ultrazvočna preiskava: Opravimo jo preko trebuha. Ocenimo zgodnji razvoj ploda, tveganje za Downov sindrom in druge kromosomske nepravilnosti, glede na željo nosečnice opazujemo plod s 3D/4D prikazom. Nosečnici odvzamemo kri za dvojni hormonski test (DHT). Pomembno je vedeti, da je zanesljivost izvida na osnovi ultrazvočne ocene le 80 %, skupaj z DHT pa okoli 90%. Torej še vedno ne moremo z gotovostjo trditi, ali ima plod normalne kromosome, saj v primeru, da kromosomi niso normalni, obstaja verjetnost za umsko in/ali telesno prizadetost otroka po porodu.

Neinvazivno presejanje s prosto plodovo DNA (nipt) - NIFTY test

Nifty test je povsem nov, napreden presejalni test, kjer z 99,3 % zanesljivostjo določimo Downov sindrom in nekatere druge najbolj pogoste kromosomske nepravilnosti. Test je neinvaziven, za plod ni nevaren, potrebna je le ena epruveta krvi nosečnice, ki jo pošljemo na analizo v poseben laboratorij v tujino. Izvid je znan v manj kot tednu dni. Pred odločitvijo, ali je nosečnica za ta test primerna, moramo vedno opraviti ultrazvočni pregled zgodnje morfologije ploda in ocene kromosomskih znakov. Testi, ki jih nosečnica opravi, naj vedno temeljijo na skupni odločitvi strokovnega mnenja zdravnika ginekologa s posebno licenco ter nosečnice oziroma para.

Pregled: Nosečnico stehamo in ji izmerimo krvni pritisk. Poslušamo plodove srčne utripe z mini fetonom ali ultrazvokom.

Na željo nosečnice lahko naredimo ultrazvočno preiskavo zgodnje rasti ploda, vendar tak pregled ni vključen v predpisan obisk, torej ni brezplačen. V tem tednu je napoved spola že mogoča, saj je zunanje spolovilo dobro vidno. Pregled opravi bodisi zdravnik bodisi medicinska sestra babica.

Laboratorijske preiskave: urin, a le po potrebi glede na predhodne izvide.

Morfologija ploda

Pregled: Nosečnico stehtamo in ji izmerimo krvni pritisk.

Ultrazvočna preiskava: Z natančno oceno plodovih organskih sistemov ocenimo pravilen ali nepravilen razvoj - morfologijo ploda. V tem času še lahko spremenimo predviden datum poroda (PDP), če se rast ploda ne uje ma z našimi pričakovanji. Na željo določimo spol otroka. Še vedno ocenjujemo morebitne prisotne znake za kromosomske in druge nepravilnosti, najpogostejša taka nepravilnost je Downov sindrom. V primeru sumljivih znakov pri plodu lahko opravimo dve vrsti preiskav, neinvazivno presejanje s prosto plodovo DNA – Nifty test ali opravimo diagnostično preiskavo - amniocentezo. Le ta je invazivna, opravi se v porodnišnici. Nifty test je napreden presejalni test z zanesljivostjo izvida preko 99 %, potrebujemo le eno epruveto krvi nosečnice. Amniocenteza je 100 %, vendar nosi tveganje za splav, saj moramo odvzeti majhno količino plodovnice s tanko iglo preko trebuha nosečnice.

Specialistična usmerjena 3D/4D morfologija: Opazujemo plodove vedenjske vzorce, premike, izraze obraza in ugibamo, komu je otročiček podoben.

Laboratorijske preiskave: hemogram, ponovna toksoplazmoza pri nosečnicah, ki je še niso prebolele.

Pregled: Nosečnico stehtamo in ji izmerimo krvni tlak. Poslušamo plodove srčne utripe in po potrebi izmerimo velikost trebuha od vrha sramne kosti do vrha maternice.

Laboratorijske preiskave: urin, ICT test pri RhD negativnih nosečnicah: 3 dni pred 28. tednom se odvzame kri za preiskavo in nato nosečnica prejme injekcijo protiteles za zaščito do poroda v primeru, da je preiskava negativna. Tako ni nobene nevarnosti za plod, če ima krvno skupino z RhD pozitivnim faktorjem. Nosečnico testiramo na morebitno prisotnost nosečnostne sladkorne bolezni s 75 grami sladkorja v krvi - triurni OGTT test. Meje za normalno vrednost sladkorja so spremenjene, dovoljeno je manj glukoze kot pred leti, saj je za plod tako bolj varno.

20. - 23.
teden

26. - 28.
teden



32. teden

Pregled: Nosečnico stehtamo in ji izmerimo krvni tlak. Poslušamo plodove srčne utripe in po potrebi izmerimo velikost trebuha od vrha sramne kosti do vrha maternice.

Ultrazvočna preiskava: Lahko opravimo dodatno ultrazvočno preiskavo za oceno rasti ploda. Količina plodovnice, ocena delovanja posteljice, plodova lega ter napoved teže ploda ob porodu so pomembni podatki o nosečnosti v tretjem trimesečju.

Laboratorijske preiskave: hemogram in urin.

Napotnice: Nosečnica prejme napotnico za porod v katerikoli slovenski porodnišnici, nalog za prevoz z reševalnim vozilom ter potrdilo za urejanje porodniškega dopusta in otroškega paketa.

35. teden

Pregled: Nosečnico stehtamo in ji izmerimo krvni tlak. Poslušamo plodove srčne utripe in po potrebi izmerimo velikost trebuha od vrha sramne kosti do vrha maternice. Pregled opravi bodisi zdravnik bodisi medicinska sestra babica.

Laboratorijske preiskave: urin, toksoplazmoza pri nosečnicah, ki je še niso prebolele.

Abdominalna dekompresija: Po 32. tednu vsaki nosečnici, ki zelo zateka, nosečnost olajša postopek dekompresije. Postopek izvajajo za izboljšanje krvnega in limfnega pretoka. Nosečnica se bolje počuti, manj zateka. Za dodatne informacije pokličite v porodnišnice.





37. teden

Pregled: Nosečnico stehamo in ji izmerimo krvni tlak. Po potrebi izmerimo velikost trebuha od vrha sramne kosti do vrha maternice. Pregled opravi bodisi zdravnik bodisi medicinska sestra babica.

CTG: Ocena stanja ploda s kardiotokogramom – CTG po presoji izbranega ginekologa. Nosečnica počiva približno 20 minut, preko trebuha snemamo plodove srčne utripe. Tako ocenimo, ali se plod dobro počuti ali je mogoče ogrožen. Preiskavo ponavljamo do poroda. Tudi med samim porodom plod ravno tako ves čas spremljajo z omenjeno preiskavo za nadzor morebitnih zapletov.

Ultrazvočna preiskava: dodatno lahko opravimo ultrazvočno preiskavo s pretoki skozi popkovnico za oceno rasti ploda in delovanje posteljice. S tem izključimo morebitno slabšo rast. Izmerimo količino plodovnice, določimo lego ploda in ocenimo predvideno težo ploda ob porodu. Če plod leži v medenični legi, predlagamo poskus zunanlega obrata, ki ga opravijo v porodnišnici.

Laboratorijske preiskave: urin, po potrebi se odločimo za odvzem brisa materničnega vratu na patogene bakterije - Streptokok skupine B. V primeru, da je nosečnica okužena (nosečnice med nosečnostjo nikoli ne zdravimo, saj z nobenim zdravilom nismo uspešni), med porodom prejme intravenozno ustrezno antibiotično terapijo. Tako uspešno lahko preprečimo hud zaplet zaradi okužbe pri novorojenčku - okužbo, ki se lahko kaže s sepso (zastrupitev celega organizma). Takrat je otrok lahko življenjsko ogrožen.



38. teden

Pregled: Nosečnico stehamo in ji izmerimo krvni tlak. Po potrebi izmerimo velikost trebuha od vrha sramne kosti do vrha maternice. Pregled opravi bodisi zdravnik bodisi medicinska sestra babica.

CTG: Ocena stanja ploda s kardiotokogramom - CTG po presoji osebnega ginekologa.

Laboratorijske preiskave: urin.



39. teden

Pregled: Nosečnico stehamo in ji izmerimo krvni tlak. Po potrebi izmerimo velikost trebuha od vrha sramne kosti do vrha maternice. Pregled opravi bodisi zdravnik bodisi medicinska sestra babica.

CTG: Ocena stanja ploda s kardiotokogramom – CTG po presoji osebnega ginekologa.

Laboratorijske preiskave: urin.

40. teden

Pregled: Nosečnico tehtamo in ji izmerimo krvni tlak.

Ginekološki vaginalni pregled: za oceno morebitnega odpiranja materničnega vratu.

CTG: Ocena stanja ploda s kardiotokogramom – CTG.

Laboratorijske preiskave: urin.

41. teden

Pregled: Nosečnico tehtamo in ji izmerimo krvni tlak.

Ginekološki vaginalni pregled: za oceno morebitnega odpiranja materničnega vratu. V primeru, da je maternično ustje še zaprto in nezrelo, nosečnico osebni ginekolog preda v dokončno varstvo do poroda v 40. tednu in 6 dni v porodnišnico.

CTG: Ocena stanja ploda s kardiotokogramom - CTG.

Laboratorijske preiskave: urin.

Poporodni pregledi

V nosečnosti smo vam posvetili strokovno skrb in vas varno pripeljali do srečnega dogodka. Veseli bom vaše povratne vesti o izidu poroda, novorojenčku, vašem stanju in dojenju.

Šest tednov po porodu vas bomo naročili na prvi poporodni pregled, kjer se bomo po ginekološkem pregledu in pregledu dokumentacije o porodu izčrpno pogovorili o načinu kontracepcije ter spremenjeni spolnosti po rojstvu otroka.

Do prvega poporodnega pregleda odsvetujemo spolne odnose.



testiranja v nosečnosti

Kakšne vrste predrojstvenih preiskav poznamo?

Predrojstvene ali prenatalne preiskave zajemajo preiskave nosečnice in ploda za ugotovitev morebitnih kromosomskih nepravilnosti otroka. Razlogi za opravljanje predrojstvenih preiskav so različni. Testiranje namreč omogoči hitro prepoznavanje bolezni, s tem pa možnost zdravljenja že med nosečnostjo ali pa takoj po porodu. Pri plodu s hudimi kromosomskimi nepravilnostmi se lahko starši odločijo, ali bodo nosečnost prekinili ali nadaljevali, obenem jim omogoča, da se psihološko pripravijo na otroka z zdravstvenimi težavami ali prizadetostjo v primeru, da otroka obdržijo.



Foto: Anita Česnik Mažgon

“Prenatalne preiskave v primeru, ko dokažemo, da bo otrok zdrav, omogočajo umirjeno nosečnost brez strahu in če poteka nosečnost tudi do poroda brez zapletov, je rojstvo zdravega otroka nekaj najlepšega.”

Poznamo invazivne ali neinvazivne metode predrojstvene diagnostike.

Pri invazivnih metodah je potreben poseg v telo, ponavadi sta to biopsija horionskih resic in amniocenteza, redkeje kordocenteza ali fetoskopija. Preiskave prinašajo določeno tveganje za prekinitev nosečnosti v obliki spontanega splava ali zelo prezgodnjega poroda.

Med neinvazivne metode spadajo ultrazvočni pregledi ploda in odvzem krvi za biokemične teste (dvojni ali četverni hormonski test ali test s prosto plodovo DNA), tveganja za splav še nerojenega otroka ob tem ni.



*Invazivna metoda:
Biopsija horionskih resic ali amniocenteza*



*Neinvazivna metoda:
Odvzem krvi - Nifty test*

Biopsija horionskih resic - posteljice in amniocenteza se izvajata pod kontrolo ultrazvoka. Pred samim odvzemom se opravi ultrazvočni pregled, s katerim se določi položaj ploda posteljice in mesta, kamor bo zdravnik z iglo prodrl bodisi do posteljice bodisi do plodovnice na najbolj varen način, da ne bi ogrozil nosečnosti. Sledi odvzem nekaj tkiva posteljice ali 15 – 20 ml plodovnice, ki jo pošljemo v citogenetski laboratorij. Preiskavi omogočata natančno analizo tako števila kot strukture vseh kromosomov, tudi obeh spolnih kromosomov, zato je določanje zarodkovega spola tudi zanesljivo in to veseli marsikatero nosečnico. Vendar je čas do dokončnega izvida dolg, približno tri tedne. Metodi sta diagnostični, torej 100 %, vendar obstaja tveganja za spontani splav, prezgodnji porod, krvavitve in infekcije, ki pa se pojavijo po zadnjih podatkih v manj kot 1 %.

“Z invazivnimi metodami obstaja tveganje za spontani splav, prezgodnji porod, krvavitve in infekcije v manj kot 1 %, a vendar so strah, stiska in tesnoba ob tem za nosečnico veliko dodatno breme.”

Najbolj napreden neinvaziven presejalni test, da se izognemo invazivnemu posegu, je Nifty test, ki

je enostaven, varen in zelo zanesljiv. Odkriva nepravilnosti kromosomov 21, 18 in 13 s senzitivnostjo in specifičnostjo, višjo od 99 %. Test je mogoče narediti že od 10. tedna nosečnosti in ponuja tudi

datne možnosti testiranja za določene nepravilnosti spolnih kromosomov in sindrome mikrodelecij, to je nepravilnosti dela določenega kromosoma. Za NIFTY test je potreben le vzorec 10 ml materine krvi od 10. tedna nosečnosti dalje. Vendar priporočena klinična pot, kjer je potrebno pred tem narediti natančno zgodnjo morfologijo in oceniti kromosomske znake kot so nuhalna svetlina, nosna kost in druge, priporoča sledeče: ultrazvočno preiskavo lahko opravimo že od 11 tedna in 4 dni dalje vse do 14 tedna. Po opravljeni ultrazvočni preiskavi zdravnik oceni, ali je nosečnica primerna za Nifty test ali morda opazi katero od vidnih velikih nepravilnost, za katere meni, da bi bilo potrebno takoj narediti invazivno preiskavo in torej Nifty test odsvetuje. Vedno velja zlato pravilo, da se moramo pri odločitvah, kaj je za nosečnico najbolje, opreti na z dokazi podprto medicino in upoštevati nasvet zdravnika. Zdravnik pa mora prisluhni željam, strahovom in stiski nosečnice in ji pomagati po svojih najboljših močeh, ki temeljijo na poglobljenem znanju o vseh postopkih vodenja nosečnosti. NIFTY test analizira prosto celično DNA in s tem odkrivamo prisotnost prevelikega ali premajhnega števila nekaterih kromosomov, ki so najpogosteje prizadeti ter lastnosti obeh spolnih kromosomov, torej izvemo lahko tudi spol otroka.

Nifty test se priporoča predvsem nosečnicam, kjer obstaja povečano tveganje za genetske napake ploda. O izvedbi NIFTY testa premislite predvsem, če:

- *spadate v skupino nosečnic starejših od 37 let (v svetu je meja od 35 let dalje),*
- *imate sami ali v družini prisotne kromosomske anomalije,*
- *če je bil plod v predhodni nosečnosti kromosomsko okvarjen,*
- *vas je zgodnja morfologija ploda in merjenje nuhalne svetline ter ostalih sumljivih znakov in dvojnega hormonskega testa uvrstilo v izvid s povišanim tveganjem za kromosomske nepravilnosti,*
- *na lastno željo, kadar ste v čustveni stiski in je strah prevelik, da bi vas pomiril ultrazvočni izvid z dvojnimi hormonskim testom.*



**TEST LAHKO
OPRAVIJO VSE
NOSEČNICE.**

*NIFTY test je
trenutno daleč
najbolj zanesljiv
neinvaziven
presejalni test.*

Test Nifty je za plod neškodljiv. Odkrivanje Downovega sindroma je več kot 99 % zanesljivo, ob zelo malo lažno pozitivnih izvidov (0,3 do 0,9 %). Odkrivanje Downovega sindroma z nuhalno svetlino in dvojnimi hormonskim testom je manj zanesljivo, okoli 90 % ob približno 3 % lažno pozitivnih izvidih.

izpoved mamice

Če bi poznala neinvazivne metode predrojstvenih testiranj, bi vso nosečnost preživela mirno

»Ko sem izvedela, da sem po več letih načrtovanja končno noseča, se mi je izpolnila največja življenjska želja. Nepopisna sreča me je že po prvih nekaj dneh gnala po trgovinah z otroškimi oblačili, v knjigarne po knjige o vzgoji malčkov, načrtovala sem celo obnovo našega stanovanja. A brezskrbnost in lahkotnost žal nista trajali dolgo. Na pregledu nuhalne svetline v 12. tednu nosečnosti se mi je porušil svet.

Že resen pogled ginekologinje mi je dal jasno vedeti, da je nekaj narobe in ko je s težkimi besedami povedala, da ima plod nekoliko povečane možnosti za Downov sindrom, so se mi ulile solze.

To so bili zame najbolj boleči in žalostni trenutki in čeprav so me vsi prisotni mirili in mi dajali upanje, da bo vse v redu, sem nekako čutila, da ne bo tako. Z možem sva se odločila, da dvome razbijeva s pomočjo zanesljive a invazivne metode za ugotavljanje kromosomskih napak – amniocenteze.

Vedela sva, da gre za tvegano odločitev, saj lahko amniocenteza povzroči tudi spontani splav, a nevednost skozi nosečnost bi me razžirala in menila sem, da tudi to ne bi malčku prav nič



koristilo. Amniocenteza je bila zame izjemno težka izkušnja; zaradi negotovosti in strahu sem slabo spala že nekaj dni prej, sam poseg je bil zelo neprijeten, potem pa so mi predpisali še strogo tridnevno mirovanje. Kot da ne bi bilo že čakanje rezultate dovolj stresno, so se začela pojavljati še razna vnetja, katerim kar ni bilo konca in zaradi katerih sem nato v bolnici morala preživeti še nekaj dni. Spraševala sem se, kje je tista pravljica nosečnosti, nepopisna sreča in veselje ob načrtovanju otroka. Veliko lažje bi se spopadala z vsemi oblikami nosečniških slabosti kot pa tole ... Zakaj je moralo to doleteti ravno mene?

Čeprav se mi je izpolnila največja želja o nosečnosti, sem takrat preživljala najtežje trenutke, bilo me je strah, bila sem v dvomih in tudi zaskrbljujoči se pogledi moje družine mi niso prav nič pomagali. Rezultati amniocenteze so bili na srečo dobri in čeprav je takrat posijal žarek upanja tudi name, sem bila zaradi te izkušnje še vso nosečnost negotova. Zaradi amniocenteze sem skoraj izgubila otroka, mojega sončka, ki je danes star 2 leti in je popolnoma zdrav in nasmejan. Ne znam si predstavljati slabe vesti in očitkov, ki bi jih bila deležna, če bi zaradi amniocenteze takrat izgubila otroka, nekaj dni kasneje pa bi me pričakali rezultati, da bi bil otrok zdrav. Žal mi je, da takrat nisem raziskala drugih možnosti, saj bi bila zagotovo bolj sproščena in pomirjena, če bi bila deležna neinvazivne metode odkrivanja kromosomskih napak, kjer ni nobenega strahu pred izgubo otroka."

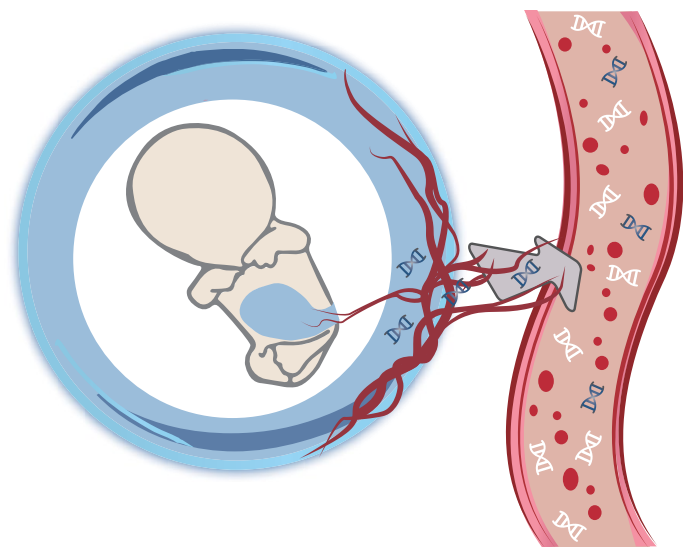
Srečna mamica.



testiranja v nosečnosti

Kromosomske nepravilnosti ploda je mogoče ugotoviti že v 1. trimesečju nosečnosti.

Vse več bodočih staršev se v zgodnji nosečnosti odloči za neinvazivno predrojstveno – NIPT testiranje (testiranje s prosto plodovo DNA), ki je pri nas na voljo že od leta 2012. Nekaj vodilnih svetovnih laboratorijev na svetu je uspelo odkritje profesorja Denisa Loa, ki je dokazal, da v krvi nosečnice krožijo majhni fragmenti plodove proste DNK, takrat preseliti v klinično prakso.



Z novimi tehnologijami analize DNK je tako mogoče na osnovi vzorca krvi matere analizirati DNK otroka že v 10. tednu nosečnosti in z več kot 99 % natančnostjo odkriti kromosomske nepravilnosti kot je Downov, Edvardsov, Patau sindrom in še nekatere druge najpogostejše kromosomske nepravilnosti. Na ta način je pričakujočim staršem omogočeno, da lahko že zelo zgodaj preženejo skrbi ali se bolje pripravijo na morebitne zaplete med nosečnostjo. Predrojstvena testiranja za nekatere težje oblike kromosomskih nepravilnosti (trisomij) pri plodu se izvajajo že dlje časa, zlasti pri tistih nosečnicah, pri katerih so predhodni presejalni testi pokazali povečano tveganje za prisotnost trisomij, pri nosečnicah starejših od 35 let in tistih, ki imajo v družini znane primere kromosomskih napak. Za testiranja se uporablja diagnostična metoda amniocenteza, ki ne predstavlja samo tveganje za splav, ampak je tudi zelo neprijetna in stresna za nosečnico.

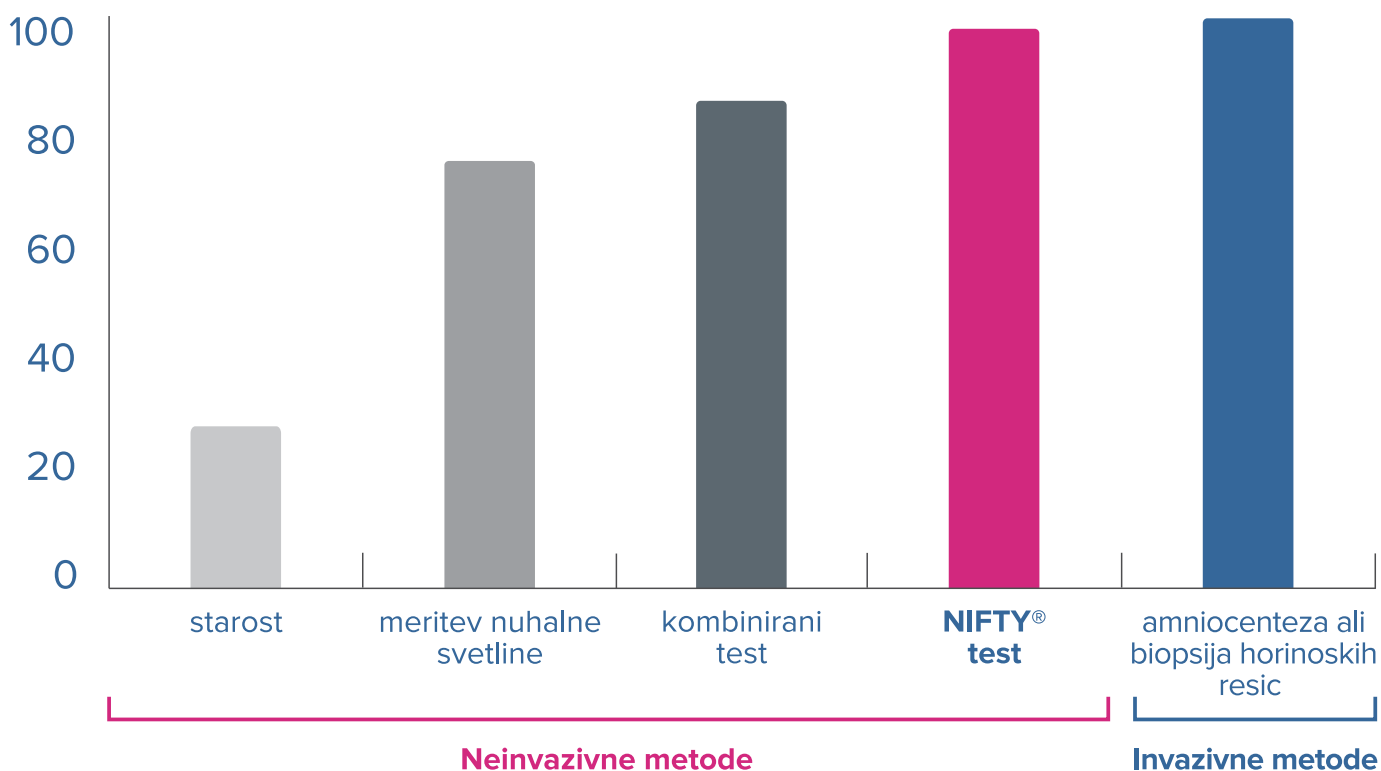
Bodoča mamica, ki se je odločila za NIPT testiranje nam je zaupala:

“Nosečnicam s slabim rezultatom na merjenju nuhalne svetline bi zagotovo priporočila opravljanje neinvazivnega NIPT testa. Glede na višjo stopnjo zanesljivosti se nikakor ni potrebno odločati za invazivni in neprijetni poseg, kot je amniocenteza, saj se nuhalna pogosto izkaže kot lažni alarm. In tudi cena neinvazivnih testov vztrajno pada, med drugim so sedaj dosegljivi tudi na obroke.”

Z novimi tehnologijami analize DNK je testiranje postalo bolj preprosto in varno. NIPT test temelji na določevanju plodovih kromosomov v periferni krvi nosečnice, je neinvaziven in varen tako za nosečnico kot tudi za otroka. Gre za napredni, visoko zanesljiv presejalni test, ki ga je možno opraviti že od 10. tedna nosečnosti dalje. Nosečnici se odvzame vzorec krvi in na podlagi analize prosto celične DNA v krvi se določi tveganje za prisotnost najpogostejših kromosomskih nepravilnosti pri plodu, test pa lahko razkrije tudi spol otroka. Rezultati so na voljo že v manj kot desetih dneh od odvzema krvi, stopnja lažno pozitivnih rezultatov pa je nižja od 0,1 %.



Stopnja zaznavanja Downovega sindroma z različnimi metodami



Poznamo različne metode, s katerimi je mogoče ugotoviti morebitno prisotnost najpogostejših kromosomskih nepravilnosti med nosečnostjo. Poznamo neinvazivne presejalne in invazivne diagnostične teste. Osnovna metoda za ugotavljanje tveganja je ocena na podlagi starosti matere. Z leti se namreč tveganje za kromosomske nepravilnosti povečuje. Metoda, ki se trenutno najpogosteje uporablja za ugotavljanje tveganja, je ultrazvočna meritev nuhalne svetline. Stopnja zaznavanja se dodatno izboljša, ko v kombinaciji z meritvijo nuhalne svetline opravimo

še dvojni hormonski test (kombinirani test). Najboljšo stopnjo zaznavanja med neinvazivnimi presejalnimi testi zagotavlja NIFTY test (testiranje proste plodove DNA). Med invazivne metode uvrščamo amniocentezo in biopsijo horionskih resic, ki sta dokončni diagnostični preiskavi za vse kromosome.

NIPT test je trenutno še samoplačniški. Laboratorijska analiza je namreč izjemno draga in zahtevna, zanjo pa je potrebna najsodobnejša laboratorijska oprema, zato jo trenutno opravljajo le najnaprednejši laboratoriji po svetu. Med vodilne neinvazivne predrojstvene teste spada Nifty test, ki je na voljo tudi pri nas. Do maja 2017 je bilo v svetu opravljenih že več kot 2 milijona testov. Test je enostaven, zanesljiv, varen in natančen.

Priročnik se lahko prepošilja po mailu le v celoti. Vsi teksti in podpisano slikovno gradivo so avtorski. Vsebino priročnika sta pripravila Diagnostični center Strah in Geneplanet d.o.o. Za oblikovanje je poskrbela Nosečka.

Morebitno kopiranje in objavljanje tekstov ali slik brez dovoljenja avtorja je nezakonito.

2017 / Nosečka, največja skupnost nosečnic in mamic v Sloveniji / Vse pravice pridržane.

www.nosecka.net

