

## Jak interpretować wyniki przesiewowego badania prenatalnego I trymestru?

- Badanie to oblicza statystyczne prawdopodobieństwo (RYZYKO) wystąpienia u płodu trzech najczęstszych wad genetycznych, tj. Z. Downa, Z. Patau, Z. Edwardsa. Badanie to nie dotyczy występowania innych wad genetycznych. Badanie przesiewowe I trymestru nie mówi czy dziecko jest na 100% zdrowe, ani nie mówi czy dziecko ma na 100% jakąś wadę genetyczną. Wynik obliczonego prawdopodobieństwa może być: NISKI, POŚREDNI lub WYSOKI.
- Wynik: NISKIE RYZYKO oznacza niskie prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z zespołem Downa, Edwardsa, Patau – oznacza, że prawdopodobieństwo wystąpienia tych zaburzeń jest niskie i jest wynikiem korzystnym dla tej metody.
- Wynik: POŚRENIE RYZYKO oznacza pośrednie prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z jedną z trzech w/w wad genetycznych, jest wynikiem dla tej metody wymagającym wg. obecnych standardów zaproponowania pacjentce wykonania dalszej diagnostyki nieinwazyjnej, tj. testów NIPTY (koszt badania ok. 2,5 tys. złotych), które nadal są jedynie testem przesiewowym dającym ok. 99,8% pewności.
- Wynik: WYSOKIE RYZYKO oznacza wysokie prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z jedną z trzech w/w wad genetycznych, jest wynikiem niekorzystnym dla tej metody i wymaga zaproponowania pacjentce dalszej konsultacji w Poradni Genetycznej oraz dalszej diagnostyki, w tym diagnostyki inwazyjnej lub zapropono-

wania pacjentce, przed podjęciem decyzji o inwazyjnych metodach, wykonania testów nieinwazyjnych NIPTY (koszt ok. 2,5 tys. złotych).

- Niezależnie od wyniku badania przesiewowego I trymestru ciężarna może zawsze wykonać dodatkowe przesiewowe, nieinwazyjne testy prenatalne (NIFTY, HARMONY, PANORAMA), które umożliwiają wczesną i dokładną diagnostykę zaburzeń genetycznych, ale nadal są jedynie testami przesiewowymi dającymi ok. 99,8% pewność.
- Reasumując – w przypadku badania USG I trymestru, które wypada prawidłowo mamy ok. 80% pewności, że wynik potwierdzi się i dziecko urodzi się zdrowe (aby zwiększyć pewność możemy dodatkowo wykonać badania krwi – PAPP-a, B-hcg, które zwiększają pewność do 85-90%). Również w przypadku badania nieprawidłowego nie ma pewności, że wynik potwierdzi się po porodzie (błąd obliczeń wynosi ok. 5-3%). Pacjentka z wynikiem nieprawidłowym wymaga dalszej diagnostyki aby rozwiać wątpliwości i jeżeli wyraża taką wolę, może zdecydować się na badania nieinwazyjne krwi (NIFTY – koszt badania ok. 2,5 tys. zł. – dające ok 99,8% pewności) lub skorzystać z porady w Poradni Genetycznej i poddać się inwazyjnemu zabiegowi mniopunkcji (daje 100% pewności), który to zabieg niesie jednak za sobą ryzyko poronienia (0,3 -0,5%).
- Niezmiernie istotnym pozostaje fakt, że diagnostyka USG powinna być przeprowadzona przez osobę doświadczoną, przeszkoloną do przeprowadzenia takich badań oraz dysponującą właściwym, dobrej klasy aparatem USG.

## Jacek Antos ginekolog-położnik



*Certificate of Competence  
The 11-13 weeks scan*

The Fetal Medicine Foundation

*Certyfikat badań dopplerowskich,  
Certyfikat oceny serca płodu,  
Certyfikat badań prenatalnych*

Polskiego Towarzystwa  
Ginekologów i Położników,  
Sekcji Ultrasonografii

*Certyfikat Podstawowego Badania  
Serca Płodu*

Polskiego Towarzystwa  
Ultrasonograficznego,  
Sekcji Echokardiografii  
i Kardiologii Prenatalnej

tel. 604 841 314  
rejestracja do gabinetu  
telefonicznie po godz. 20:30

[www.jacekantos.pl](http://www.jacekantos.pl)

## BADANIA PRENATALNE

materiały  
edukacyjno-informacyjne



USG 3D/4D  
[www.jacekantos.pl](http://www.jacekantos.pl)

# BADANIA PRENATALNE

## materiały edukacyjno-informacyjne

### Co to są badania genetyczne – prenatalne I trymestru?

- **BADANIA PRENATALNE** to wszystkie badania, które można wykonać przed urodzeniem dziecka. Mogą być nieinwazyjne i inwazyjne.
- **BADANIA NIEINWAZYJNE** są bezpieczne dla matki i dziecka i nie są obciążone ryzykiem utraty ciąży. Należą do nich: badania USG i badania biochemiczne z krwi (PAPP-a, B-hcg, NIFTY) wykonane u przyszłej mamy.
- **BADANIA INWAZYJNE** są obciążone pewnym ryzykiem (ok. 0,3- 0,5%) utraty ciąży. Oznacza to, że na 200 wykonanych badań inwazyjnych statystycznie może zdarzyć się jedno powikłanie w postaci poronienia i utraty ciąży (może dotyczyć to np. sytuacji, w której badanie będzie wskazywało na prawidłowy rozwój ciąży, ale w wyniku powikłania tego badania dojdzie do utraty ciąży). Pacjentki z wysokim ryzykiem urodzenia dziecka z genetyczną wadą chromosomową powinny być poinformowane przez lekarza o możliwości wykonania badań inwazyjnych. Badania inwazyjne to: biopsja kosmówki, amniopunkcja, kordocenteza.



### Po co robić badania genetyczne (prenatalne) i jaki jest ich cel?

- Badania prenatalne wykonywane są w celu umożliwienia wczesnej identyfikacji ryzyka wystąpienia genetycznych wad płodu, wczesnego rozpoznania anatomicznych wad płodu oraz celem przygotowania rodziców do właściwego leczenia i opieki nad płodem i noworodkiem.
- Aby ostrzec i „przygotować” przyszłych rodziców do wychowywania dziecka z wadą genetyczną.
- Kontrola stanu płodu oraz przebiegu ciąży w celu podjęcia ewentualnego leczenia.
- Wykrycie niektórych nieprawidłowości pozwala na przeprowadzenie operacji u płodu, jeszcze w trakcie ciąży, bądź przygotowania się do niej zaraz po porodzie.
- Badania prenatalne pozwalają należyście przygotować rodziców do narodzin, szczególnie, jeśli dziecko będzie obciążone wadami.

### Czy pacjentka musi robić badania genetyczne (prenatalne)?

- Ciężarna nie musi wykonywać badań prenatalnych, ale powinna być poinformowana przez lekarza o możliwości wykonania takich badań. Decyzja o wykonaniu lub niewykonaniu badań prenatalnych I trymestru całkowicie leży w gestii ciężarnej pacjentki.

### Jakie badania USG proponowane są w ciąży i kiedy najlepiej je wykonać?

Zgodnie z obowiązującymi Standardami i Rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, każda kobieta w ciąży fizjologicznej powinna mieć wykonane badania USG:

1. USG pierwszego trymestru - tzw. USG genetyczne (prenatalne) – powinno być wykonane między 11 a 13 tyg. – dlatego aby precyzyjnie dostosować termin badania – powinno się zadzwonić w celu umówienia wizyty już w 9-10 tyg.
2. USG oceniające długość szyjki macicy i kształt ujścia wewnętrznego, wykonane pomiędzy 18 a 22 tyg. Może być połączone z USG drugiego trymestru.
3. USG drugiego trymestru – tzw. USG genetyczne „połówkowe” – powinno być wykonane między 20 a 22 tyg. – (badanie powinno zawierać elementy skryningowego badania echokardiograficznego serca płodu), badanie to można połączyć z oceną szyjki macicy.
4. USG trzeciego trymestru – powinno być wykonane pomiędzy 30 a 32 tyg. ciąży. Łączy ono elementy badania połówkowego z oceną dobrostanu i prawidłowego wzrostu płodu.

### Niedoskonałości badań prenatalnych I trymestru?

- Autorzy nieinwazyjnego przesiewowego badania prenatalnego I trymestru ustalili i tak skonstruowali kalkulację, aby z założenia uzyskiwać 3-5% wyników fałszywie dodatnich, sugerujących wystąpie-

nie wady u płodu. W rzeczywistości może nie być wady, a niekorzystny wynik badania może wywoływać u ciężarnej niepotrzebny stres i niepokój. Nieinwazyjność i dostępność badań prenatalnych I trymestru usprawiedliwiają te niedoskonałości. W przypadku nieprawidłowego wyniku badania prenatalnego należy przedstawić pacjentce możliwość poszerzenia diagnostyki albo o nowoczesne badania nieinwazyjne z krwi matki - NIFTY dające ok. 98-99% pewności, albo o testy inwazyjne, które niestety, jak wcześniej wspomniano, niosą ryzyko utraty ciąży w 0,3-0,5%.

- Nieinwazyjne przesiewowe badania prenatalne I trymestru mogą nie rozpoznać wady płodu i dać niekiedy wyniki fałszywie ujemne, świadczące o prawidłowej ciąży. Dzieje się tak ponieważ czułość przesiewowego badania prenatalnego w oparciu o USG i testy biochemiczne (PAPP-a, B-hcg) wynosi ok. 85-90%.
- Nieinwazyjne badania prenatalne I trymestru, są badaniem jedynie przesiewowym, obciążonym pewnym błędem i nawet przy dobrym wyniku badania, nigdy nie dają 100% pewności, że urodzi się zdrowe genetycznie dziecko, ponieważ wiele rzadkich wad genetycznych jest w tych badaniach niemożliwa do rozpoznania.
- Pacjentka decydująca się na badania prenatalne powinna mieć świadomość tych niedoskonałości i ograniczeń metody badawczej aby w w/w przypadkach była przygotowana na ewentualną dalszą, konsekwentną diagnostykę.
- W zdecydowanej większości przypadków (95-97%) badania prenatalne przynoszą spokój przyszłej mamie.