



Ocena ryzyka genetycznych wad płodu

*Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna
– czy moje dziecko będzie zdrowe...?*



Badania prenatalne – dlaczego?

Badania prenatalne to badania wykonywane w I lub w II trymestrze ciąży w celu wykrywania lub wykluczenia obecności chorób wrodzonych płodu. Zespół Downa (obecność dodatkowego chromosomu 21) jest jedną z najczęstszych genetycznych przyczyn upośledzenia umysłowego dziecka. Statystycznie w populacji rodzi się jedno dziecko z zespołem Downa na 660 urodzonych dzieci. Wada ta nie jest zazwyczaj uwarunkowana dziedzicznie, czyli chore dziecko może przyjść na świat także wtedy, jeżeli w rodzinie nie było przypadków tej choroby.

Badania prenatalne – czy moje dziecko jest zagrożone?

- Ryzyko wystąpienia zespołu Downa wzrasta wraz z wiekiem matki, szczególnie powyżej 35 roku życia.
- Otyłość matki zwiększa o ok. 3,5 raza ryzyko wystąpienia wady.
- Czynnikiem ryzyka jest też wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka a także stwierdzenie wystąpienia aberracji chromosomowych u matki lub u ojca dziecka.

Dla oceny istotne jest stwierdzenie u ciężarnej nieprawidłowego wyniku badania USG i/lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu.

Badania prenatalne – jak?

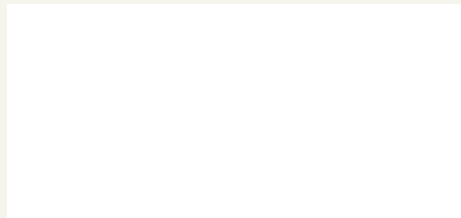
Zgodnie z rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego oraz Fetal Medicine Foundation powinno wykonać się następujące nieinwazyjne badania w I trymestrze (pomiędzy 11 a 13 tygodniem) ciąży:

- badanie ultrasonograficzne USG połączone z oceną biometryczną płodu
- badanie biochemiczne tzw. test podwójny (oznaczanie we krwi matki białka ciążowego PAPP-A oraz wolnej podjednostki beta hormonu HCG (free β -HCG)

Badania te z bardzo dużym prawdopodobieństwem pozwalają potwierdzić bądź wykluczyć obecność wad wrodzonych płodu.

Uzyskanie prawidłowego wyniku tych badań pozwala na uniknięcie dalszej ryzykownej i bolesnej diagnostyki inwazyjnej – amniopunkcji lub biopsji trofoblastu.

Możesz wykonać proste badanie krwi (test podwójny Elecsys PAPP-A i Elecsys free β -HCG) w najbliższym Laboratorium:



www.roche.pl

