

Informacija za trudnice (Double test)

Tokom trudnoće ljekari od trudnice traže da uradi najmanje jedan test kojim se utvrđuje eventualno postojanje hromozomskih anomalija. Prvi takav test, screening test prvog trimestra, koji se najčešće i radi u trudnoći je tzv. Double test. To je kombinovani test koji se sastoji **od ultrazvučnog pregleda** nakon koga slijedi **vađenje krvi**. Iako se većina djece rađa potpuno zdrava, 3-5 % novorođenčadi se rađa sa urođenim anomalijama. Jedno od stotinu djece ima fizički ili mentalni hendikep, a jedan od najčešćih uzroka takvog stanja je Down sindrom (dijete ima višak na 21. hromozomskom paru (trizomija 21)). Rizik rođenja djeteta sa Down sindromom je veći kod žena starije životne dobi ali određeni rizik je prisutan i kod mlađih žena. *Tabela 1.* prikazuje incidenciju Down sindroma sa godinama starosti trudnice.

Godine starosti trudnice	Učestalost Down sindroma	
	12.sedmica trudnoće	Pri porodu
20	1:1070	1:1530
25	1:950	1:1350
30	1:630	1:900
32	1:460	1:660
34	1:310	1:450
35	1:250	1:360
36	1:200	1:280
38	1:120	1:170
40	1:70	1:100
42	1:40	1:55
44	1:20	1:30

Tabela 1. Incidencija Down sindroma sa godinama starosti trudnice

Jedini način da se dokaže (dijagnostikuje) Down sindrom kod ploda je primjenom jedne od dijagnostičkih metoda, najčešće rane amniocenteze ili biopsije horionskih resica (engl. *chorionic villus sampling* CVS). Obe metode se izvode pod direktnom kontrolom ultrazvuka. Biopsija horionskih resica (uzimanje male količine tkiva posteljice) izvodi se između 11. i 13. nedelje trudnoće, a amniocenteza (uzimanje male količine plodove vode) između između 15. i 18. nedelje. U oba slučaja dobija se uzorak koji sadrži ćelije jednake hromozomske slike kao i kod ploda. Daljom analizom (citogenetička) moguće je tačno utvrditi broj i izgled hromozoma, te odrediti kariotip ploda.

Biopsija horionskih resica i amniocenteza su prema načinu izvođenja invazivne metode, pa se primjenjuju samo u slučaju kada postoji opravdana sumnja (indikacija) da se razvija plod sa Down sindromom. Sumnja (rizik) se postavlja na osnovu sledećih parametara:

- Godine starosti trudnice
- Ultrazvučnim pregledom između između 11. i 13. nedelje trudnoće (mjerjenje nuchalnog nabora NT)
- Biohemijskom analizom karakterističnih hormona u krvi trudnice: slobodne β HCG i PAPP-A

Ultrazvučni pregled

Kontrola nuchalnog nabora (engl. nuchal translucency, NT) koja se izvodi tokom ultrazvučnog pregleda između 11. i 13.^{+6/7} nedelje trudnoće, predstavlja mjerenje debljine sloja tečnosti (limfe) koja se nakuplja na zadnjem dijelu vrata ploda (fetusa). Sve bebe, pa tako i zdrave, imaju izvjesnu količinu tečnosti na zadnjem dijelu vrata, ali u slučaju Down sindroma, debljina ovog sloja je najčešće povećana. Ultrazvučnim pregledom može se otkriti oko 80% slučajeva Down sindroma. Potrebno je napomenuti da se tokom UZ pregleda u prvom trimestru takođe može:

- Utvrditi tačna gestacijska dob
- Provjeriti da li se plod pravilno razvija
- Provjeriti eventualna višeploidna trudnoća
- Provjeriti građu i anatomiju ploda

Biohemijske analize

U prvom trimestru je moguće uraditi biohemijski screening Down sindroma iz uzorka venske krvi trudnice u kojoj se mjeri koncentracija dva hormona: slobodni β HCG i PAPP-A. U većini trudnoća gdje postoji povećan rizik od Down sindroma, koncentracije slobodne β HCG su povišene, a PAPP-A su snižene u poređenju sa normalnim trudnoćama. Biohemijskim analizama moguće je otkriti oko 60% Down sindroma. Istovremenom primjenom ultrazvučnih i biohemijskih mjerenja moguće je otkriti znatno veći broj slučajeva sa Down sindromom, čak i do 90%.

Konačni rezultat kombinovanog testa se izražava kao **statistički rizik pojave Down sindroma, a ne kao konačna dijagnoza**. Rezultat se izražava omjerom 1:n (npr. 1: 250 ili 1 u 250, što je ujedno i rizik Down sindroma u prvom trimestru za trudnice stare 35 godina (*Tabela 1*)).

Napomena: Kombinovani screening nije obavezan, on je slobodni izbor trudnice i može biti urađen samo nakon pristanka trudnice koja je prethodno informisana o ovom testu. On služi kao pomoć u odlučivanju o eventualnom invazivnom dijagnostičkom postupku (CVS, amniocenteza). Rezultat testa nije konačna dijagnoza pa će se svakoj trudnici, kojoj je kombinovanim screening-om utvrđen povećani rizik Down sindroma (1 u 250 ili veći) preporučiti dalji dijagnostički postupak, kojim će se odrediti kariotip ploda. Potrebno je naglasiti da se u slučaju pozitivnog nalaza (povećanog rizika) može, a to je i najčešći slučaj, raditi o zdravom i normalnom plodu. Sa druge strane, negativan nalaz ne isključuje mogućnost pojave tog poremećaja, nego ukazuje na mali rizik za pojavu Down sindroma.

Potvrđujem da sam u potpunosti informisana o načinu izvođenja kombinovanog testa i njegovim mogućnostima te sam saglasna da pristupim testiranju.

Potpis trudnice: _____