

# DLA KOGO BADANIA PRENATALNE I CZEMU ONE SŁUŻĄ

Rozmowa z prof. nadzw. dr hab. n. med. JAROSŁAWEM KALINKĄ, kierownikiem Kliniki Perinatologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi oraz ordynatorem Oddziału Perinatologii i Bloku Porodowego Specjalistycznego Szpitala im. M. Madurowicza w Łodzi.

## Czy za pomocą badań prenatalnych można wykryć każdą wadę genetyczną płodu?

Protokół badań prenatalnych, który obejmuje m.in. wykonywany w pierwszym trymestrze ciąży test PAPP-A i badanie ultrasonograficzne około 11.-14. tygodnia ciąży, a następnie badanie ultrasonograficzne około 20.-22. tygodnia ciąży, pozwala na wykrycie większości wad genetycznych płodu. Przyjmuje się, że badania prenatalne są skuteczne w około 95% przypadków – wykazują zarówno zaburzenia o podłożu genetycznym, jak i wady rozwojowe płodu.

## Panuje przekonanie, że badania prenatalne są przeznaczone dla kobiet po 35. roku życia, których wcześniejsze potomstwo miało wady genetyczne lub w których rodzinie występują przypadki chorób genetycznych.

To bardzo złe podejście do badań prenatalnych. Kiedyś rzeczywiście tak się uważało. Starsza pacjentka była kierowana na badania, gdyż wraz z wiekiem faktycznie rośnie ryzyko wystąpienia wad genetycznych u płodu. Poza tym, jeśli już raz urodziła dziecko z zaburzeniami albo w jej rodzinie były takie przypadki, trzeba brać pod uwagę fakt, że sytuacja może się powtórzyć. Przy tych ustaleniach pozostajemy do dziś, oznacza to, że takie pacjentki prowadzimy specjalną diagnostyką. One muszą poddać się badaniom prenatalnym, bo ryzyko urodzenia dziecka z wadą jest u nich wysokie. Jednak obecnie przyjmuje się, że badania prenatalne przeznaczone są dla wszystkich kobiet w ciąży.

## Nawet młodych, zdrowych z prawidłowo przebiegającą ciążą?

Tak. Trudno jest bowiem określić wiek kobiety, w którym nie istnieje zagrożenie wystąpienia wady płodu. To prawda, wiemy, że istnieje podwyższone ryzyko urodzenia dziecka z trisomią, czyli zespołem Downa, przez kobiety 35-letnie i starsze. Dzisiaj przyjmujemy jednak, że u każdej ciężarnej, bez względu na wiek, istnieje ryzyko wystąpienia wady genetycznej.

## Jakiego rodzaju badania prenatalne może wykonać zdrowa kobieta spoza grupy ryzyka wystąpienia wad płodu?



Badanie nieinwazyjne (USG, test PAPP-A i test potrójny), które zwykle wykonuje kobieta zdrowa bez obciążenia wadami genetycznymi, wykazuje podejrzenie konkretnej wady, ale nie daje ostatecznego rozpoznania. Jeśli ryzyko wystąpienia np. zespołu Downa lub Patau jest np. 1 do 20 tysięcy, to jest ono niskie. Praktycznie można je wykluczyć (choć teoretycznie ono istnieje), więc nie jest wymagana dalsza diagnostyka. Natomiast jeżeli badania nieinwazyjne wykażą ryzyko np. 1 do 20, czyli wysokie, należy bezwzględnie pogłębić diagnostykę. Taka pacjentka kierowana jest na badania inwazyjne (tj. amniopunkcja), które w sposób ostateczny określą kariotyp płodu i dadzą stuprocentową odpowiedź, czy nosi ona dziecko zdrowe, czy z wadami.

## Czy każda kobieta w ciąży, która chce uzyskać odpowiedź, czy dziecko nie ma wad, może wykonać badania prenatalne bezpłatnie, tzn. refundowane przez NFZ?

Bezpłatne badania prenatalne przeznaczone są dla kobiet, które ukończą 35 lat w momencie porodu oraz dla pań, które już urodziły dziecko z wadą genetyczną w poprzedniej ciąży, jak również dla tych, w których rodzinie wystąpiły wady genetyczne lub rozwojowe płodu. Jest jeszcze inna grupa kobiet w ciąży, które korzystają z bezpłatnych

badania prenatalnych. To panie, u których wynik badania ultrasonograficznego jest nieprawidłowy. Wystarczy, że lekarz w badaniu ultrasonograficznym określi pewne wskaźniki, czyli na przykład NT – przezierność fałdu karkowego między 11. a 14. tygodniem ciąży, jako nieprawidłowy, wtedy u tych kobiet badania są bezpłatne.

## Jeśli kobieta bez wskazań chce wykonać badania prenatalne prywatnie, czy są one drogie?

Połączony test podwójny PAPP-A razem z USG to koszt w granicach 350-400 zł.

## Słyszałam, że przyszła mama może wykonać nieinwazyjne badania prenatalne sama w domu. Wystarczy, że skorzysta z testów dostępnych np. w Internecie i wyśle specjalną bibułkę z krwią do laboratorium. Czy takie badanie jest wiarygodne?

Nie jestem w stanie określić, na ile takie badania są skuteczne i czy wykrywają ewentualne wady płodu. W tej chwili od badań z suchej kropli krwi raczej się odchodzi. Na pewno wiarygodne są badania z krwi, które polegają na pomiarze różnych substancji w krwi matki. W teście podwójnym określa się stężenie wolnej podjednostki glikoproteiny beta-hCG oraz alfa-fetoproteiny (by ocenić ryzyko wystąpienia u płodu zespołu Downa i Edwardsa), zaś w teście potrójnym – alfa-fetoproteiny, gonadotropiny kosmówkowej i wolnego estriolu (by określić również ryzyko wad układu nerwowego i wad powłok jamy brzusznej płodu). Warto również pamiętać, że na wynik może mieć wpływ rodzaj transportu. W swojej praktyce nie stosuję tego typu badań także z tego powodu, że nie jest to pełna diagnostyka. Wykonując test podwójny czy potrójny, należy brać pod uwagę również wynik badania ultrasonograficznego. To jest niezwykle istotne, gdyż test podwójny wykonuje się między 11. a 14. tygodniem ciąży i zupełnie inaczej kształtuje się wynik przezierności fałdu karkowego w 11. tygodniu niż w 14; trochę inaczej zachowują się hormony w 11. i 14. tygodniu ciąży. Dodanie do wyników testu biochemicznego wyniku badania ultrasonograficznego zwiększa czułość wykrywania wad płodu.