

INFORMACIJA VISUOMENEI

iš metodikos

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA



.L.A.G.D.

LIETUVOS AKUŠERIŲ
GINEKOLOGŲ DRAUGIJA

2019 07 13

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

Informacija nėščiajai

Prenatalinė diagnostika – tai įvairių patikros ir diagnostikos priemonių visuma, skirta nustatyti vaisiaus vystymosi patologijai ir patologinei būklei.

Įgimtų formavimosi ydų dažnis yra 3–5 proc., taigi patikros metu dažniausiai nustatoma, kad vaisius yra sveikas.

Pirmojo nėštumo trečdaliao ultragarsinė patikra

Šis tyrimas atliekamas gavus žodinį nėščiosios sutikimą.

Kada atliekamas tyrimas?

Ultragarso tyrimas atliekamas nuo 11 nėštumo savaitių iki 13 savaitių ir 6 d.

Apie ultragarso tyrimą

Tyrimas yra saugus ir užtrunka apie 30 minučių. Tiriama per priekinę pilvo sieną arba (rečiau) pro makštį.

Kodėl ultragarso tyrimas reikalingas ir kokie jo tikslai?

Gydytojas ultragarso tyrimo metu:

- **patikslins nėštumo trukmę ir numatomą gimdymo datą.** Tai ypač svarbu moterims, kurios tiksliai neprisimena paskutiniųjų mėnesinių datos, kurių mėnesinių ciklas nereguliarus ar kurios pastojo po gimdymo žindydamos. Gydytojas, išmatavęs vaisiaus viršugalvio–sėdmenų matmenį, patikslins nėštumo trukmę ir gimdymo datą.
- **nustatys, kiek yra vaisių.** Daugiavaisis nėštumas nustatomas apie 2 proc. pacienčių, pastojusių natūraliai, ir apie 10 proc. po pagalbinio apvaisinimo. Esant daugiavaisiam nėštumui gydytojas nustatys, ar kiekvienas vaisius turi atskirą chorioną (placentą) ir vaisiaus vandenų maišą. Jeigu dvynių placenta bendra, reikės išsamesnio tyrimo ir priežiūros.
- **įvertins bei pademonstruos, kad vaisius gyvas.** Deja, bet maždaug 2 proc. pacienčių nustatomas žuvęs vaisius, nors jokių simptomų nebūna.
- **tirs, ar nėra didžiųjų vaisiaus raidos ydų, išmatuos sprando vaiskumą.** Nemažai didžiųjų vaisiaus raidos ydų matomos jau pirmąjį nėštumo trečdalį.
- **įvertins gimdą ir jos priedus.**



PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

Nerekomenduojama šio tyrimo atlikti ne medicininiu tikslu: nuotraukoms ar vaisiaus lyčiai nustatyti.

Jūs turite teisę atsisakyti šio tyrimo, teisę nesužinoti nepalankios prognozės vaisiui.

Kas toliau?

Jei įtariama, kad yra vaisiaus raidos yda ar kita vaisiaus patologija, tyrimas gali būti kartojamas ir (ar) nėščioji siunčiama konsultuotis į perinatologijos centrą arba Medicininės genetikos centrą. Nepaisant to, kad ultragarsinis tyrimas buvo atliktas pirmąjį nėštumo trečdalį, kitas ultragarsinis tyrimas turi būti atliekamas 18–20 nėštumo savaitę.

Antrojo nėštumo trečdalio ultragarsinė patikra

Kada atliekamas tyrimas?

Ultragarsinis tyrimas atliekamas 18–20 nėštumo savaitę. Šis tyrimas dar vadinamas ultragarsine patikra, nes rekomenduojamas atlikti visoms nėščiosioms.

Tyrimas atliekamas gavus žodinį nėščiosios sutikimą.

Kodėl ultragarsinis tyrimas reikalingas antruoju nėštumo trečdaliu?

Tai labai svarbus tyrimas nėštumo trukmei ir gimdymo terminui nustatyti, jei nebuvo atlikta ultragarsinė patikra pirmajame nėštumo trečdalyje.

Nustatomas daugiavaisis nėštumas.

18–20 nėštumo savaitė yra labai palankus laikas įvertinti vaisiaus gyvybingumą, organų vystymąsi, vaisiaus raidos sutrikimus, nustatyti placentos lokalizaciją ir vaisiaus vandenų kiekį.

Tyrimo metu bus išmatuotos vaisiaus kūno dalys (galva, pilvas, galūnės), įvertintas jo augimas. Šiuo nėštumo laikotarpiu ultragarsu galima nustatyti daugiau kaip 50 proc. didžiųjų vaisiaus raidos ydų, o kai kurių ydų – net iki 90 proc.

Tam tikros vaisiaus raidos ydos gali būti nediagnozuotos, nes jų atsiranda tik vėlesniu nėštumo laikotarpiu ar po gimdymo.

Ultragarsinį tyrimą atlieka gydytojas akušeris–ginekologas. Tyrimo duomenys įrašomi į ultragarsinio tyrimo protokolą ir duomenų bazę.

Kas toliau?

Ultragarsinio tyrimo protokole pateikiamos tyrimo išvados. Kai įtariama vaisiaus raidos yda ar kita vaisiaus patologija, tyrimas gali būti kartojamas ir (ar) nėščioji siunčiama konsultuotis į perinatologijos centrą arba Medicininės genetikos centrą.

Diagnosticinis ultragarsas nėra žalingas nei vaisiui, nei nėščiajai. Tyrimas atliekamas laikantis visų saugumo reikalavimų.

Nerekomenduojama šio tyrimo atlikti ne medicininiu tikslu: nuotraukoms ar vaisiaus lyčiai nustatyti.

Jūs turite teisę atsisakyti šio tyrimo, teisę nesužinoti nepalankios prognozės vaisiui, vaisiaus lyties.

Prenatalinė chromosomų anomalijų patikra – prenatalinės diagnostikos dalis, kuria siekiama nustatyti šių anomalijų riziką.

Prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika – tyrimų visuma, kuriais **nustatoma arba paneigiama** vaisiaus chromosomų anomalija.

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

Kas yra kombinuotasis testas?

Kombinuotasis testas – ultragarsinis tyrimas ir nėščiosios kraujo biocheminių žymenų tyrimas.

Koks kombinuotojo testo tikslas?

Kombinuotasis testas atliekamas vaisiaus chromosomų anomalijų rizikai įvertinti.

Kada atliekama prenatalinė patikra?

Tyrimas atliekamas **pirmąjį nėštumo trečdalį 11-13⁺⁶ sav. antrąjį nėštumo trečdalį 15–20 sav.**

Kokie rodmenys nustatomi?

Pirmajame nėštumo trečdalyje vertinama ultragarsu išmatuota sprando vaiskuma, vaisiaus viršugalvio–sėdmenų matmuo, tiriami nėščiosios kraujo serume du hormonai (**dvigubas testas**): PAPP-A (su nėštumu susijęs plazmos baltymas A) ir f β-hCG (laisvas β-žmogaus chorioninis gonadotropinas).

Antrajame nėštumo trečdalyje tiriami nėščiosios kraujo serume trys hormonai (**trigubas testas**): AFP (alfa fetoproteinas), hCG (žmogaus chorioninis gonadotropinas) ir E3 (nekonjuguotas estriolis).

Kompiuterine programa pagal ultragarsinius ir biocheminių žymenų rodiklius apskaičiuojama chromosomų ir nervinio vamzdelio patologijos tikimybė (rizika), pvz., 1 sergantis iš 150 – rizika didelė, 1 iš 1000 – rizika maža.

Turite žinoti, kad rizikos nustatymas nėra Jūsų vaiko diagnozė. Jei chromosomų ir nervinio vamzdelio patologijos rizika yra didelė, Jums bus rekomenduota atlikti invazinę prenatalinės diagnostikos procedūrą ir nustatyti Jūsų vaisiaus kariotipą bei chromosomų patologiją. Atlikus kombinuotąjį testą, gydytojas akušeris ginekologas spręs, ar reikia Jus siųsti pas genetiką konsultuotis.

Jei bus padidėjusi chromosomų anomalijų rizika ar nustatyta vaisiaus formavimosi yda, Jums bus pasiūlyta gydytojo genetiko konsultacija.

Nustačius didelę riziką, rekomenduojami invaziniai prenatalinės diagnostikos metodai:

- choriono gaurelių biopsija (11–13 sav.);
- amniocentezė (vaisiaus vandenų maišo punktavimas nuo 15 nėštumo savaitių).

Invazinės prenatalinės diagnostikos procedūros atliekamos tik moteriai raštu patvirtinus sutikimą atlikti tyrimą.

Jūs gausite paciento informavimo formą, būsite informuota apie planuojamos procedūros tikslą, atlikimo metodiką, galimas komplikacijas ir galimybę pasirinkti tolesnę akušerinę taktiką, gavus patologinius tyrimo rezultatus.

Choriono gaurelių biopsija

Kas tai yra choriono gaurelių biopsija?

Choriono gaurelių biopsija (CGB) – procedūra, atliekama nėštumo metu, siekiant nustatyti arba atmesti vaisiaus chromosomų anomalijas ar kitas monogenines ligas. Procedūros metu tyrimui paimamas labai nedidelis placentos audinio, vadinamo choriono gaureliais, mėginys. Placentos ląstelės turi tą pačią genetinę informaciją kaip ir besivystantis vaisius.

Kada atliekama CGB?

CGB atliekama nuo 11 nėštumo savaitių iki 13 nėštumo savaitių ir 6 dienų (kartais 14 sav. ir 6 d.). Dažniausiai atliekama 11–12 sav. Retais atvejais CGB gali būti atliekama ir anksčiau, tačiau tai didina komplikacijų riziką (žr. žemiau).

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

Kaip atliekama CGB?

Dažniausiai CGB atliekama per pilvo sieną įduriant plona adata per gimdą į placenta. Procedūra atliekama kontroliuojant ultragarsu, trunka apie 10 minučių. Retais atvejais dėl tam tikros gimdos ar placentos padėties CGB gali būti atliekama pro gimdos kaklelį.

Kas nustatoma CGB metu?

CGB – ne patikros, o diagnostikos procedūra. Jeigu patikros metu Jums nustatė vaisiaus chromosomų patologijos tikimybę (arba riziką), tai šio tyrimo metu nustatomas vaisiaus kariotipas (ištiriamos vaisiaus chromosomos).

Labai retai tyrimas gali būti netikslus, todėl procedūrą gali tekti kartoti arba atlikti amniocentezę. Deja, bet CGB nenustato visų įmanomų ligų. Taip pat reikia žinoti, kad chromosomų tyrimas neparodo vaisiaus raidos ydų, todėl 18-20 savaitę reikalingas ultragarsinis tyrimas, kurio metu vertinamas vaisiaus vystymasis.

Kokie CGB alternatyva?

CGB alternatyva – amniocentezė (žr. žemiau). CGB pranašumas tas, kad ši procedūra atliekama anksčiau nėštumo metu ir tyrimo metu nepatenkama į gimdos ertmę. Tačiau CGB trūkumas tas, kad su šia procedūra siejama šiek tiek didesnė persileidimo tikimybė (žr. žemiau).

Kokios galimos CGB komplikacijos?

Daugumai pacienčių atliekant CGB neįvyksta jokių komplikacijų, tačiau kartais CGB gali sukelti kelias iš jų.

Persileidimas

Yra nedidelė persileidimo rizika kiekvieno nėštumo metu, nesvarbu, ar atlikta CGB, ar ne. Atliekant CGB rizika didėja. Persileidimo po CGB rizika yra apie 1 iš 100 atvejų.

Pastebėjus vaisiaus vandenų tekėjimą ar kraujingų išskyrų iš makšties, būtina kreiptis į gydytoją.

Infekcija

Retai po CGB galima infekcija (pvz., dūrio vietoje). Labai retai (rečiau nei 1 iš 1000) po CGB gali atsirasti infekcija gimdoje ar pilve.

Sukarščiavus, atsiradus gimdos susitraukimų ar skausmui pilve, būtina kreiptis į gydytoją.

Rezus izoimunizacija

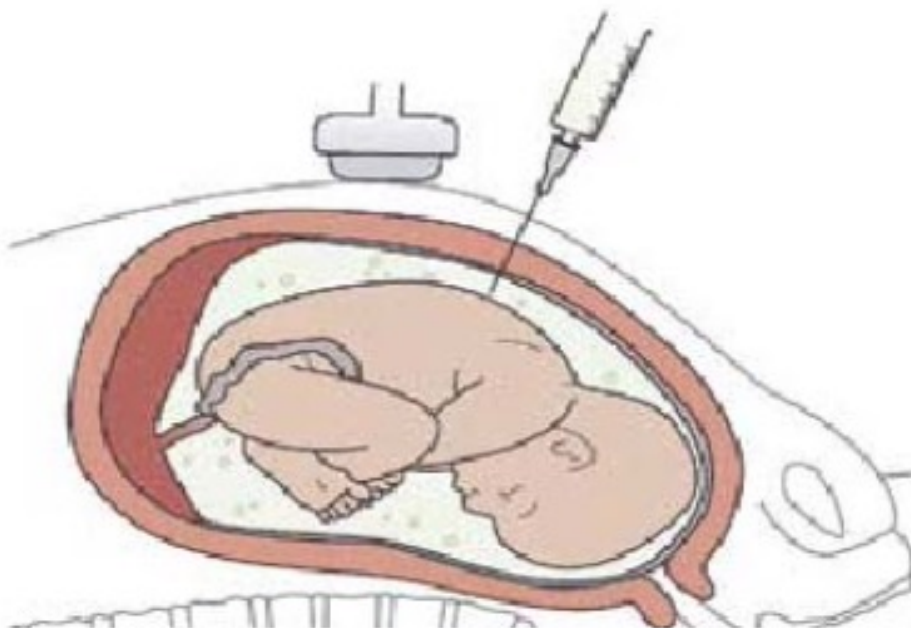
Jeigu Jūsų kraujo rezus faktorius neigiamas, o vyro rezus faktorius teigiamas, po procedūros per 72 val. Jums bus suleista anti-D imunoglobulino vaisiaus rezus izoimunizacijos profilaktikai.

Kada gaunamas CGB tyrimo atsakymas?

Vaisiaus kariotipas nustatomas per 2-3 savaites. Kartais gali būti atliekamas „greitasis“ tyrimas, kuris trunka 2-3 dienas. Tyrimo rezultatus paaiškina gydytojas.

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

Amniocentezė



Kas yra amniocentezė?

Amniocentezė – tai vaisiaus vandenų paėmimas punkcine adata pro nėščiosios pilvo ir gimdos sieną kontroliuojant ultragarsu.

Kada ir kodėl atliekama amniocentezė?

Amniocentezė atliekama dažniausiai 16–18 nėštumo savaitę, jei nustatoma padidėjusi chromosomų patologijos rizika ar yra nepalanki genetinė anamnezė.

Amniocentezė gali būti atliekama ir antroje nėštumo pusėje dėl akušerinių indikacijų: vaisiaus plaučių brandumui įvertinti, įtarus, kad yra infekcija, ar esant per daug vaisiaus vandenų.

Kaip atliekama amniocentezė?

Procedūros pradžioje atliekamas ultragarsinis tyrimas, nustatoma vaisiaus ir placentos padėtis, parenkama punkcijos vieta. Plona punkcine adata per pilvo ir gimdos sieną įduriama į vaisiaus vandenų maišo ertmę ir paimama 2–20 ml vaisiaus vandenų. Amniocentezė atliekama kontroliuojant ultragarsu, todėl nei vaisius, nei placenta nepažeidžiami.

Procedūra neskausminga. Gali būti taikomas tik lokalus (odos) skausmo malšinimas. Procedūra trunka 10–15 min.

Kas nustatoma amniocentezės metu?

Šio tyrimo metu nustatomas vaisiaus kariotipas (ištiriamos vaisiaus chromosomos) iš vandenyse esančių vaisiaus ląstelių. Taip pat gali būti atlikti ir kiti sudėtingi genetiniai, biocheminiai tyrimai.

Kokios galimos amniocentezės komplikacijos?

Komplikacijų rizika yra apie 1 proc. Dažniausiai jų gali atsirasti per 72 val. po procedūros.

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

Persileidimo rizika po amniocentezės yra nedidelė: 1 iš 200–400 atvejų.

Infekcijos dažnis 1 iš 1000. Infekcija gali patekti į gimdos ertmę nuo odos, gali kilti dėl moters vidaus organų pažeidimo.

Kita reta komplikacija –vaisiaus vandenų nutekėjimas.

Jeigu Jūsų rezus faktorius neigiamas, o vyro rezus faktorius teigiamas, po procedūros per 72 val. suleidžiama anti-D imunoglobulino vaisiaus rezus izoimunizacijos profilaktikai.

Kada gaunamas tyrimo atsakymas?

Vaisiaus kariotipas nustatomas per 2-3 savaites. Kartais gali būti atliekamas „greitasis“ tyrimas, kuris trunka 2-3 dienas. Tyrimo rezultatus paaiškina gydytojas.

Kokia savijauta po amniocentezės?

Procedūra yra saugi. Tačiau, jei pajusite:

- pilvo skausmus;
- gimdos susitraukimus;
- nuolatinį skausmą nugaroje;
- vaisiaus vandenų tekėjimą;
- nemalonaus kvapo išskyros iš makšties;
- temperatūros pakilimą;
- panašius į gripą simptomus, nedelsdama kreipkitės į nėštumą prižiūrintį specialistą.

Kas toliau?

Dažniausiai invazinės prenatalinės diagnostikos tyrimų rezultatai būna normalūs. Nustačius vaisiui patologinį kariotipą, Jums bus pasiūlyta gydytojo genetiko konsultacija.

Kai nustatomas patologinis vaisiaus kariotipas ir vaisiaus vystymosi patologija, organizuojamas gydytojų specialistų konsiliumas ir aptariama tolesnė nėštumo priežiūros taktika.

Atvykdami konsultacijai ir tyrimams, nepamirškite turėti tapatybę patvirtinantį dokumentą ir nėščiosios kortelę.

Informacija visuomenei

Prenatalinė diagnostika – tai įvairių patikros ir diagnostikos priemonių visuma, skirta nustatyti vaisiaus vystymosi patologijai ir patologinei būklei.

Įgimtų formavimosi ydų dažnis yra 3–5 proc., taigi patikros metu dažniausiai nustatoma, kad vaisius sveikas.

Neinvaziniai prenatalinės diagnostikos metodai yra ultragarsinis tyrimas ir nėščiosios kraujo serumo biocheminių žymenų tyrimas.

Pirmojo nėštumo trečdaliao ultragarsinė patikra – tai ultragarsinis tyrimas, kurį rekomenduojama atlikti 11–13 sav. ir 6 d.

Antrojo nėštumo trečdaliao ultragarsinę patikrą rekomenduojama atlikti 18–20 nėštumo savaitę. Abi ultragarsinės patikros rekomenduojamos visoms nėščiosioms.

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

Nėščiosios kraujo serumo biocheminių žymenų tyrimai atliekami, jei yra padidėjusi chromosominių ligų rizika arba jei pacientė pageidauja. Pirmuoju nėštumo trečdaliu atliekamas **dvigubas testas**: tiriami du hormonai: PAPP-A (su nėštumu susijęs plazmos baltymas A) ir f β -hCG (laisvas β -žmogaus chorioninis gonadotropinas). Antruoju nėštumo trečdaliu atliekamas **trigubas testas**: tiriami AFP (alfa fetoproteinas), hCG (žmogaus chorioninis gonadotropinas) ir E3 (nekonjugotas estriolis).

Kompiuterinė programa pagal ultragarsinius ir biocheminių žymenų rodiklius apskaičiuoja chromosominės patologijos ir nervinio vamzdelio patologijos tikimybę (riziką). Jei chromosomų ir nervinio vamzdelio patologijos rizika yra didelė, rekomenduojama atlikti invazinę prenatalinės diagnostikos procedūrą ir nustatyti vaisiaus kariotipą.

Invaziniai prenatalinės diagnostikos metodai naudojami, jei nustatoma padidėjusi chromosominių ligų rizika ar yra nepalanki genetinė anamnezė.

Choriono gaurelių biopsija atliekama nuo 11 iki 14 nėštumo savaitės. Procedūros metu tirti paimamas nedidelis placentos audinio mėginys. Placentos ląstelės turi tą pačią genetinę informaciją (chromosomas) kaip ir besivystantis vaisius. Nustatomas vaisiaus kariotipas. Procedūra susijusi su nedidele komplikacijų (pvz., persileidimo) rizika.

Amniocentezė atliekama 15–18 nėštumo savaitę. Plona punkcine adata per pilvo ir gimdos sieną įduriama į vaisiaus vandenų maišo ertmę ir paimama apie 20 ml vaisiaus vandenų. Amniocentezė atliekama kontroliuojant ultragarsu, todėl nei vaisius, nei placenta nepažeidžiami. Vaisiaus kariotipas nustatomas iš vandenyse esančių vaisiaus ląstelių.

Nustačius patologinį vaisiaus kariotipą ir vaisiaus vystymosi patologiją, organizuojamas gydytojų specialistų konsiliumas ir aptariama tolesnė nėštumo priežiūros taktika.

[Visą metodiką skaityti galite čia](#)