



Пренатална дијагноза и пренатални скрининг тестови

ЈЗУ Општа Болница – Струга

Клинички центар – Љубљана

Спец. Гин др. Љ. Јованоска

13.04.2015 – 09.05.2015



Вовед

Пренаталната дијагноза и пренаталните скрининг тестови се тестови за детекција на болест или состојба на фетусот или ембрионот пред да се роди. Целта е детектирање на дефекти на неурална туба, Down syn, хромозомопатии, генетски заболувања, spina bifida, cleft palate, српеста анемија, таласемија.

Скрининзите исто така можат да се користат за пренатално дијагностицирање на полот.



Причини за пренатално дијагностицирање

Причини за пренатално дијагностицирање Да се обезбедат навремени медицински или хируршки третман за состојби пред раѓањето или непосредно после породување.

Да се даде на родителите можност да се прекине бременоста после поставена дијагноза на плод со аномалија

Да им се даде можност на родителите да се “подготват” психички, социјално, финансиски и медицински за бебе со здравствени проблеми или за преченост или за веројатноста за смрт при раѓање.

Да се има ваква информација пред да се донесе во живот такво дете се однесува исто така и на медицинскиот персонал и на родителите, кои треба да се подготват за дете со здравствени проблеми (пр. Down syn. поврзан е со срцеви мани кои може да имаат потреба од интервенција веднаш при раѓање).



Неинвазивни методи за следење на плодот

1. Биохемиски скрининг за дијагноза на хромозомопатии. Овие биохемиски анализи опфаќаат скрининг на фетус во прво и второ тромесечие од бременоста.

8 – 14 GS Prisca 1 – (слободен ВНСГ + PAPP – A)

12 – 19 GS Prisca 2 – (AFP + слободен ВСГ)

14 - 22 GS Prisca 3 – (слободен естриол, AFP, НСГ)

2. Ултразвучен скрининг на аномалии

Со примена на современите ултразвучни апарати денес се препознатливи повеќе од 75% фетални малформации. Во првите дванаесет недели од бременоста најважен ултразвучен знак е нухалното задебелување – транслуценца NT.



NT – е ултразвучен приказ на подкожна несобрана течност во предел на вратот на фетусот. Ова е прв знак за тризомија, срцеви заболувања или неимунолошки хидропс на фетусот. Оптимална гестациска старост за мерење на фетална NT е од 11 – 13.6 GS при минимална должина на CRL – 45мин а макс 84мм. Сликата на екран на која се мери NT го само главата на плодот и горниот дел на градниот кош.



Други ултразвучни белези

- Cista plexus clorioideus кои може да постојат физиолошки (но би требало да исчезнат спонтано од 26 – 28 GS)
 - Дефект на предниот стомачен ѕид omfalocela
- Скратување на долгите коски цисти на папчаник и постелка, една артерија на папчаник наместо две артерии, отсутна носна коска, но сите се сметаат како можен знак за хромозомопатии но не и како дијагноза

Всушност тие претставуваат патоказ за натамошна дијагностичка постапка со која ќе се потврди или исклучи дијагнозата на крај со клиничка примена на тродимензионално или четиридимензионално ЕХО во перинаталната медицина.



Благодарение на современата технологија можно е полесно да се дијагностицираат вродените срвеви мани, дисморфии на лице, аномалии во градбата на стапалата и дланките, позициони деформитети на стапалата, расцеп на уста и непце и ниско поставени ушни школки, детален преглед на кичма.



Ивазивни методи

- Биопсија на хорионски ресички CVS (Се изведува од 10 до 13GS)
- Амниоцентеза (Се изведува од 16 до 18GS)
- Кордоцентеза (После 20GS)



Основна задача на перинаталната медицина е раѓање на здраво и за живот способно новороденче. Со помош на современите методи за надзор на плодот во текот на бременоста постигнато е значајно намалување на перинаталниот морталитет.