

PROBIR SINDROMA DOWN U PRVOM TROMJESEČJU (10. – 14. TJEDAN)

Informacije za trudnice

Downov sindrom je najčešći uzrok mentalne retardacije u ljudi. Bolest se javlja s učestalošću od 1 na 700 živorođene djece. Genetička osnova ovog poremećaja je višak na 21. paru kromosoma (trisomija 21). Takva se greška češće događa u trudnica koje rađaju u kasnijoj životnoj dobi, no određeni je rizik prisutan i u mlađih žena. Tablica pokazuje incidenciju sindroma Down obzirom na godine starosti trudnice.

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

PROBIR SINDROMA DOWN I POSTAVLJANJE DIJAGNOZE

Jedini način da se dokaže (dijagnosticira) sindrom Down u ploda je primjena jedne od dijagnostičkih metoda, najčešće rane amniocenteze ili biopsije korionskih resica (engl. *chorionic villus sampling CVS*). Obje metode izvode se pod direktnom kontrolom ultrazvuka. Biopsija korionskih resica (uzimanje male količine tkiva posteljice) se izvodi između 11. i 13.^{+6/7} tjedna trudnoće, a amniocenteza (uzimanje male količine plodove vode) između 15. i 18. tjedna trudnoće. U oba slučaja dobiva se uzorak koji sadrži stanice jednake kromosomske slike kao i u ploda. Daljnjom analizom (citogenetička analiza) moguće je točno utvrditi broj i izgled kromosoma te odrediti kariotip ploda. Biopsija korionskih resica i amniocenteza su, prema načinu izvođenja zahvata, invazivne metode pa se primjenjuju samo u slučaju kada postoji opravdana sumnja (indikacija) da se razvija plod sa sindromom Down. Sumnja (rizik) se postavlja na temelju sljedećih pokazatelja:

- Godine starosti trudnice
- Ultrazvučnim probirom između 11. i 13.^{+6/7} tjedana (mjerenje nuchalnog zadebljanja, NT)
- Biokemijskim probirom (analiza karakterističnih hormona u krvi trudnice: slobodne β -hCG i PAPP-A)

Ultrazvučni probir

Kontrola nuchalnog zadebljanja (engl. *nuchal translucency, NT*), koja se izvodi tijekom ultrazvučnog pregleda između 11. i 13.^{+6/7} tjedana, predstavlja mjerenje debljine sloja tekućine koja se nakuplja na stražnjem dijelu vrata ploda (fetusa). Sve bebe, pa tako i zdrave, imaju izvjesnu količinu tekućine na poledini vrata, ali u slučajevima sindroma Down, debljina ovog sloja najčešće je povećana. Ultrazvučnim probirom može se otkriti oko 80% slučajeva sindroma Down

Potrebno je spomenuti da je tijekom ultrazvučnog pregleda u 1. tromjesečju također moguće:

- Ustanoviti točnu gestacijsku dob
- Potvrditi da se plod normalno razvija
- Potvrditi eventualnu višeploidnu trudnoću
- Provjeriti građu, anatomiju ploda

Biokemijski probir

U prvom je tromjesečju moguće primijeniti biokemijski probir sindroma Down iz uzorka venske krvi trudnice u kojoj se mjeri razina dva hormona: slobodna β -podjedinica humanog korionskog gonadotropina (slobodna β -hCG) i plazmatski protein trudnoće (engl. *pregnancy associated plasma protein-A, PAPP-A*). U većini trudnoća ugroženih sindromom Down, koncentracije slobodne β -hCG su povišene, a PAPP-A snižene u usporedbi s normalnim trudnoćama. Biokemijskim probirom moguće je otkriti oko 60 % slučajeva sindroma Down.

Kombinirani test probira u 1. tromjesečju

Istovremenom primjenom ultrazvučnih i biokemijskih mjerenja moguće je otkriti znatno veći broj slučajeva sindroma Down, čak i do 90%. Konačni rezultat kombiniranog probira se izražava kao **statistički rizik pojave sindroma Down, a ne kao konačna dijagnoza**. Rezultat se izražava omjerom 1/N (npr. 1/250 ili 1 u 250, što je ujedno i rizik sindroma Down u 1. tromjesečju, u trudnice stare 35 godina (vidi Tablicu).

Napomena: Kombinirani probir nije obavezan, on je slobodni izbor trudnice i može biti proveden samo nakon informiranog pristanka pacijentice. On služi kao pomoć u odlučivanju o eventualnom invazivnom dijagnostičkom postupku (CVS, amniocenteza). Rezultat testa nije konačna dijagnoza pa će se svakoj trudnici, u koje je kombiniranim probirom utvrđen povećani rizik sindroma Down (1 u 300 ili veći) preporučiti daljnji dijagnostički postupak, kojim će se konačno 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. S druge strane, negativan nalaz ne isključuje mogućnost pojave tog poremećaja, nego ukazuje na mali rizik za pojavu sindroma Down.

Potvrđujem da sam u potpunosti informirana o načinu provođenja kombiniranog probira i njegovim mogućnostima te sam suglasna da pristupim testiranju.

POTPIS TRUDNICE:
