

## UPUTNICA ZA KOMBINIRANI PROBIR SINDROMA DOWN U PRVOM TROMJESEČJU TRUDNOĆE (11+0 do 13+6)

### PODACI O TRUDNICI

Prezime i ime: \_\_\_\_\_

Datum rođenja: \_\_\_\_\_

Adresa: \_\_\_\_\_

Tel/Mob: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

### ANAMNEZA

Tjelesna težina trudnice (na dan vađenja krvi): \_\_\_\_\_

Datum zadnje menstruacije: \_\_\_\_\_

Pušenje u trudnoći:      NE                      DA                      broj cigareta dnevno: \_\_\_\_\_

Šećerna bolest ovisna o inzulinu:    DA                      NE

Trudnoća uz potpomognutu reprodukciju:    DA    metoda i datum: \_\_\_\_\_  
NE

U prethodnoj trudnoći pojava:    Trisomije 21                      DA - NE

Trisomije 18 ili 13                      DA - NE

### ULTRAZVUČNI PROBIR

Datum ultrazvučnog pregleda: \_\_\_\_\_

Liječnik: \_\_\_\_\_

Ordinacija/ustanova: \_\_\_\_\_

E-mail adresa liječnika: \_\_\_\_\_

Broj fetusa: \_\_\_\_\_

Tjeme-trtica (CRL) u mm: \_\_\_\_\_

UZV gestacijska dob: \_\_\_\_\_ tjedana + \_\_\_\_\_ dana

Nuhalni nabor u mm: \_\_\_\_\_

Nosna kost u fetusa (nije obvezan parameter):    IMA                      NEMA

### BIOKEMIJSKI PROBIR

Datum vađenja krvi: \_\_\_\_\_

slobodna  $\beta$ HCG podjedinica: \_\_\_\_\_

PAPP-A: \_\_\_\_\_

# Informirani pristanak trudnice

Sindrom Down je najčešći uzrok mentalne retardacije u ljudi. Bolest se javlja s učestalošću od 1 na 700 živorođene djece. Genetička osnova ovog poremećaja je dodatni kromosom na 21. paru (trisomija 21). Takva se greška češće javlja u trudnoći kada je majka u kasnijoj životnoj dobi, no određeni je rizik prisutan i u mlađih žena. Tablica prikazuje incidenciju sindroma Down obzirom na godine starosti trudnice (prema Cucle et al, BJOG 1987).

Dob žene	Učestalost sindroma Down u 12. tjednu trudnoće	Učestalost sindroma Down 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

Jedini način da se dijagnosticira sindrom Down u trudnoći 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) izvodi se između 11. i 14. 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 (rizik) da se razvija plod sa sindromom Down. Sumnja se postavlja na temelju slijedećih pokazatelja:

- godine starosti trudnice
- ultrazvučnim probiranjem (mjerenjem nuchalnog nabora, engl. nuchal translucency, NT)
- biokemijskim probiranjem (mjerenjem karakterističnih hormona: slobodne beta-hCG podjedinice i PAPP-A proteina u krvi trudnice)

## Ultrazvučni probir

Kontrola nuchalnog nabora koja se izvodi ultrazvukom između 11. i 14. tjedna trudnoće, 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 poleđini vrata, ali u slučajevima sindroma Down debljina ovog sloja najčešće je povećana. Ultrazvučnim probirom može se otkriti oko 70% slučajeva sindroma Down.

Tijekom ultrazvučnog pregleda u 1. tromjesečju trudnoće mjeri se i udaljenost tjeme-trtica (engl. crown-rump length, CRL) te se može ustanoviti točna gestacijska dob. Potvrđuje se i eventualna višeplodna trudnoća.

## Biokemijski probir

Biokemijski probir sindroma Down u 1. tromjesečju trudnoće provodi se u uzorku venske krvi trudnice mjerenjem koncentracije slobodne beta-hCG podjedinice i plazmatskog proteina trudnoće (engl. pregnancy associated plasma protein-A, PAPP-A). U većini trudnoća sa sindromom Down, koncentracije slobodne beta-hCG podjedinice su povišene, a PAPP-A snižene u usporedbi s normalnim trudnoćama. Biokemijskim probirom moguće je otkriti oko 60% slučajeva sindroma Down.

## Kombinirani probir sindroma Down u 1. tromjesečju

Istovremenom primjenom ultrazvučnih i biokemijskih mjerenja, te rizika sindroma Down prema dobi trudnice, moguće je otkriti znatno veći broj slučajeva sindroma Down, čak 85-90%. Konačni rezultat kombiniranog probira se izražava kao statistički rizik pojave sindroma Down, a ne kao konačna dijagnoza. Rezultat se izražava omjerom, npr. 1:250, a predstavlja teorijsku vjerojatnost da od 250 trudnica jedna nosi plod sa sindromom Down a 249 ne.

**Napomena:** Kombinirani probir nije obavezan, on je slobodni izbor trudnice i može biti proveden samo nakon informiranog pristanaka 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 (1:250 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: \_\_\_\_\_