

Pozitív eredmény

A pozitív eredmény az esetek túlnyomó részében nem jelent valódi rendellenességet, ezért ilyenkor ne essen pánikba, a további teendőket pedig feltétlenül beszélje meg gondozó orvosával és genetikai tanácsadóval.

Negatív eredmény

A negatív eredmény nem jelenti azt, hogy biztosan egészséges a magzat, hanem a vizsgált rendellenességek alacsony kockázatát jelzi. Negatív eredmény esetén is feltétlenül konzultáljon gondozó orvosával!

Egyéb tudnivalók a szűrésről

A szűrés elsődleges célja a Down-kóros magzatok felismerése, de az alkalmazott tesztek nagy biztonsággal felismernek egyéb fejlődési rendellenességeket is, mint például a nyitott gerinc vagy az Edwards-szindróma.

A szűrés hatékonysága növelhető, ha a kismama a 18. vagy 19. terhességi héten részt vesz egy részletes ultrahang vizsgálaton. Ezzel nemcsak a kromoszóma-rendellenesség mellett észlelhető fejlődési zavarok, hanem más fejlődési rendellenességek is felismerhetők.

Fontos információk szűrésre jelentkező kismamáknak:

A szűrőtesztek árai (szükséges ultrahangvizsgálatokat tartalmazza)

1. trimeszteri kombinált teszt:	9.000 Ft
2. trimeszteri négyes teszt:	19.000 Ft
Integrált teszt:	29.000 Ft

A választott szűrés díját kérjük postai csekkben befizetni, melyet Rendelőnkben tud igényelni. Szolgáltatásunk Egészségpénztári elszámolás keretében is igénybe vehető.

A vérvételre ultrahang leletét és a befizetést igazoló csekkszelvényt feltétlenül hozza magával!

Vérvételek időpontja terhességi kor szerint

(biometriai adatok alapján számítva)

Kombinált teszt és integrált teszt első vérvétele esetén:

Javasolt időpont: 11hét+0nap – 12hét+6nap

Elfogadható időpont: 10hét+0nap – 13hét+6nap

Négyes teszt és integrált teszt második vérvétele esetén:

Javasolt időpont: 15hét+0nap – 16hét+6nap

Elfogadható időpont: 15hét+0nap – 17hét+6nap

Az elfogadható időpontokon kívül érkezőknek a szűrővizsgálat nem végezhető el!

Szűrést kizáró okok

- Hüvelyi vérzés a vérvételt megelőző 7 napban. *Feltétlenül várja meg a 7 nap leteltét, és csak utána jelentkezzen vérvételre!*
- Ikerterhesség. Ebben az esetben célszerű a szűrést csak ultrahangvizsgálatokra korlátozni.
- Amniocentézis vagy CVS mintavétel a vérvétel előtt.

ULTRAHANG ÉS VÉRVÉTEL:

ÚJBUDAI EGÉSZSÉGCENTRUM

Budapest, XI. Fehérvári út 12.

www.gyogyir11.hu

Nőgyógyászati szakrendelés

Rendelési idő: hétfő-péntek, 8-20 óra

Bejelentkezés: 06-1-279-2156,

06-1-279-2157,

06-1-279-2158



2009. január



Nekünk fontos gyermeke egészsége!

Gyógyír XI.

ÚJBUDAI EGÉSZSÉGCENTRUM

Nőgyógyászati szakrendelés



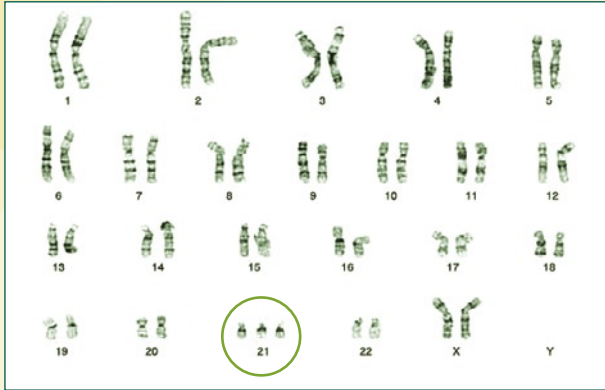
*A Down-kór
szűrése*

Nekünk fontos gyermeke egészsége!

KEDVES KISMAMA!

Gratulálunk születendő gyermekéhez!

Őn és családja bizonyára örömmel várják az újszülött érkezését, azonban a legtöbb kismamához hasonlóan Önben is felmerül, hogy a magzat nem szenved-e bármilyen rendellenességben. Ritkán, de előfordulhatnak bizonyos genetikai rendellenességek, melyek közül leggyakoribb az úgynevezett Down-szindróma. Ismertetőnk célja, hogy eloszlassuk Önben az esetleges félelmeket, illetve segítséget nyújtunk a jelenleg rendelkezésre álló szűrési lehetőségek megismerésében.



Mi az a Down-szindróma?

A Down-kór az újszülöttek leggyakoribb kromoszóma-rendellenessége, átlagosan 700 terhességből egy Down-szindrómás csecsemő születik, azonban a kockázat az anya életkorának előrehaladtával erősen növekszik.

Anya életkora (év)	20	25	30	35	40	45	49
Down-kór születéskénti kockázata	1:1450	1:1350	1:940	1:350	1:85	1:35	1:25

(Forrás: Morris et al. 2003)

A Down-szindróma a szellemi fogyatékoság mellett számos egyéb tünettel járhat együtt, mint például szívrendellenesség, immunrendszeri zavarok, légzési problémák, fertőzésekre való hajlam, stb.

A Down-kór súlyossága rendkívül eltérő lehet, azonban jelenleg ennek mértékét a születés előtt nem lehet meghatározni. Tapasztalatok szerint a megszületett Down-kóros gyermekek 99%-a legnagyobb gondoskodással is csak a kisegítő iskola szintjéig juttatható el. A tünetek többsége a Down-szindrómával rendelkezőknél komoly egészségügyi és szociális ellátást igényel életük végéig.

A kromoszóma-rendellenességek diagnózisa:

A Down-kór és egyéb kromoszóma-rendellenességek diagnózisa nagy biztonsággal csak a magzat kromoszómavizsgálatával állapítható meg. Az amniocentézis és a korionboholy-mintavétel invazív vizsgálatok, melyek 1-2% vetelési kockázattal járnak együtt. Kockázatuk és költségük miatt az invazív vizsgálatok alkalmazása szűrésre eleve kizárt, kizárólag indokolt esetben, az anya beleegyezésével végzik.

Vetelési kockázattal nem járó vizsgálati lehetőségek a Down-kór vonatkozásában az ultrahangvizsgálat, illetve az anyai vérből történő biokémiai vizsgálatok.

Ezek a módszerek nem alkalmasak diagnózis felállítására, azonban segítségükkel nagy biztonsággal lehet a Down-szindróma előfordulásának valószínűségére következtetni!

Down-kór szűrővizsgálati módszerek

KOMBINÁLT TESZT: A várandósság 10-14 hete között, optimálisan a 12. héten, anyai vérből egy hormon- és egy fehérjeszintet mérünk (hCG és PAPP-A), továbbá ultrahangvizsgálatot végzünk, melynek során elsősorban a magzat ülőmagasságát (CRL) és tarkóredő vastagságát (NT) mérjük.

NÉGYES (KVADRUPOL) TESZT: A várandósság 15-17. hete között, optimálisan a 16. héten, anyai vérből három hormon (hCG, szabad ösztriol és inhibin-A), valamint egy magzati eredetű fehérje (alfa-feto-protein) mennyiségét határozzuk meg.

INTEGRÁLT TESZT: A jelenleg leghatékonyabbnak tekintett szűrőmódszer. Ennek során a várandósság 12. hete körül elvégezzük a kombinált tesztben is szereplő ultrahangvizsgálatot, illetve anyai vérből történő PAPP-A meghatározást. Később, a várandósság 16. hete körül az anyai vérből meghatározzuk az AFP, hCG, szabad ösztriol és inhibin-A markereket. Fontos, hogy a kismama türelmes legyen, mivel pontosan az biztosítja ennek a módszernek a kiemelkedő hatékonyságát, hogy a két időpontból származó adatokat együttesen értékeljük, és a kockázatbecslést csak a második vérvétel után végezzük el.

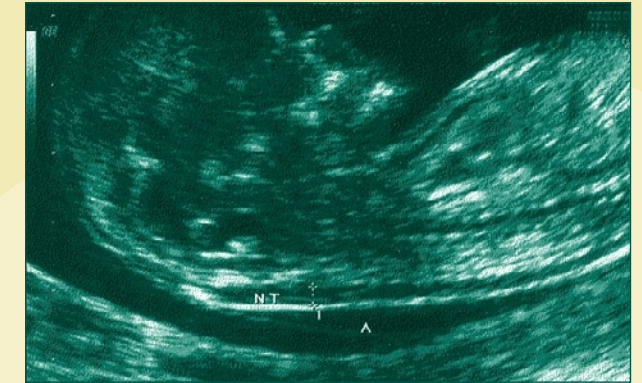
A szűrések eredménye egy kockázatbecslés.

Speciális számítógépes kiértékelő program (Alpha) segítségével az anyai életkor és a mért biokémiai paraméterek, illetve a kismama egyéb adatai alapján (testsúly, dohányzás, stb.) meghatározzuk a Down-kór és egyéb kromoszóma-rendellenességek, valamint a velőcső-záródási rendellenesség kockázatát.

Kinek ajánlott részt venni a vizsgálaton?

Életkortól függetlenül minden várandós kismamának ajánlott Down-kór szűrővizsgálatra jelentkezni.

A vizsgálat előtt a szűrőcentrum munkatársa részletes tájékoztatást ad a szűréssel kapcsolatos legfontosabb tudnivalókról és felajánlja a szóba jövő szűrési és vizsgálati lehetőségeket.



A szűrési módszerek hatékonysága

Mindegyik szűrőteszt eredménye statisztikai módszereken alapszik és nem tekinthető diagnózisnak. Az ajánlott szűrőmódszerek teljesítőképességét az alábbi táblázat mutatja:

Down-kór szűrőmódszer	Maximális elfogadott kockázat	Detekciós ráta (DR) találati pontosság	Fals pozitív arány (FPR, álpozitivitás)	Pozitív eredmény esetén esély a Down-kórra (OAPR)
Kombinált teszt	1:250	83 %	4,7 %	1:25
Négyes teszt	1:250	84 %	5,7 %	1:30
Integrált teszt	1:150	87 %	1,9 %	1:10

(Forrás: N.J.Wald et al.: First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the SURUSS, J. Med Screen 2003; 10; 56-104, Table 30.)

Maximális elfogadott kockázat: a szűrési eredményt ennél nagyobb kockázatnál tekintjük pozitívnak.

Detekciós ráta: az adott módszer a Down-kóros magzatokat ilyen arányban ismeri fel.

Fals pozitív arány: az egészséges magzatot hordozó kismamák ekkora eséllyel kapnak pozitív szűrési eredményt.

Pozitív eredmény esetén esély a Down-kórra: Pozitív szűrési eredmény esetén ekkora az esélye annak, hogy valóban Down-kóros a magzat.