



## KOMBINIRANI PROBIR SINDROMA DOWN U I TROMJESEČJU TRUDNOĆE (11<sup>+0</sup> DO 13<sup>+6</sup>)

<b>Podaci o trudnici</b>
Prezime i ime:
Datum rođenja (dd-mm-gggg):
Adresa:
Tel./Mob.:
<b>Anamneza</b>
Tjelesna težina trudnice (u kg na dan vađenja krvi):
Datum zadnje menstruacije (dd-mm-gggg):
Pušenje u trudnoći: DA* NE (* navesti broj cigareta dnevno):
Šećerna bolest ovisna o inzulinu u trudnice: DA NE
Trudnoća uz potpomognutu reprodukciju: DA* NE (* navesti metodu i datum):
U prethodnoj trudnoći pojava: Trisomije 21 DA NE Trisomije 18 ili 13 DA NE
<b>Ultrazvučni probir</b>
Datum UZV pregleda (dd-mm-gggg):
Liječnik:
Ordinacija/ustanova:
E-mail adresa liječnika:
Broj fetusa:
Tjeme-trtica (CRL) u mm:
UZV gestacijska dob:
Nuhalni nabor u mm:
Nosna kost u fetusa (nije obvezan parametar): IMA NEMA
<b>Biokemijski probir</b>
Datum vađenja krvi (dd-mm-gggg):
Slobodna beta-hCG podjedinica (IU/L):
PAPP-A (mIU/L):



## 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).

20	25	30	35	40	45
1:1528	1:1350	1:908	1:383	1:112	1:27

Jedini način da se dokaže (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) se izvodi između 11. i 14. tjedna trudnoće, a amniocenteza (uzimanje male količine plodne 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, rizik) da se razvija plod sa sindromom Down. Indikacija se postavlja na temelju slijedećih pokazatelja:

- Godine starosti trudnice
- Ultrazvučnim probiranjem (mjerenjem nuhalnog nabora, NT)
- Biokemijskim probiranjem (mjerenjem karakterističnih hormona: slobodne beta-hCG podjedinice i PAPP-A proteina) u krvi trudnice

### Ultrazvučni probir

Kontrola nuhalnog nabora (zadebljanja) koja se izvodi ultrazvukom između 11. i 14. tjedana 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. Kao dodatni ultrazvučni biljeg sindroma Down prati se i prisustvo nosne kosti u ploda. U 60-70% trudnoća sa sindromom Down ne prikazuje se nosna kost.

Tijekom ultrazvučnog pregleda u 1. tromjesečju trudnoće mjeri se i udaljenost tjeme-trtica (CRL) te se može ustanoviti točna gestacijska dob. Potvrđuje se i eventualna višeploidna trudnoća.

### Biokemijski probir

Biokemijski probir sindroma Down u I 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 I 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 1:N (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 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 kombiniranom 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