

## BADANIA PRENATALNE

W imieniu Kleszczowskiej Przychodni Salus informuję, iż Przychodnia rozpoczyna udzielanie specjalistycznych świadczeń opieki zdrowotnej skierowanych do nienarodzonych dzieci i ich Rodziców, tj. **BADAŃ PRENATALNYCH**.

**Badania prenatalne** są to badania płodu przeprowadzone w okresie rozwoju wewnątrzmacicznego. Pozwalają one na wykrycie nieprawidłowości genetycznych i poważnych chorób płodu. Wykonuje się je przede wszystkim dla dobra dziecka i jego Rodziców. Należy pamiętać, że niektóre wady można bowiem leczyć w łonie matki. Ponadto rozpoznanie wady pozwala na odpowiednie przygotowanie do porodu zarówno samej mamy, Rodziny, jak i personelu medycznego szpitala.

Informujemy, iż na podstawie umowy o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej zawartej w Gminą Kleszczów, świadczenia w zakresie badań prenatalnych dla mieszkanek Gminy Kleszczów są finansowane przez Gminę. Warunkiem uzyskania takiego świadczenia jest posiadanie zameldowania tymczasowego lub stałego na terenie Gminy.

Świadczenia w tym zakresie będą wykonywane przez wysokospecjalistyczny personel medyczny. **Badania będą wykonywane przez dr hab. n med. Dariusza Borowskiego, Prof. UMK, przy użyciu specjalistycznego aparatu USG Voluson E8**, zakupionego przez Gminę Kleszczów. Badania wykonywane będą co najmniej 2 razy w miesiącu.

W przypadku konieczności wykonania świadczeń wysokospecjalistycznych, np. amniopunkcji, konsultacji genetycznej, będą one wykonywane naszym pacjentom u podwykonawcy, tj. **"Sonomedika Borowski Kaczmarek Kunert Lekarze - Spółka Partnerska"**, Łódź, ul. Niska 11/15.

Wszelkie informacje na temat badań prenatalnych wykonywanych w Przychodni można uzyskać u swojego lekarza prowadzącego ciążę, u każdego lekarza udzielającego świadczeń w Poradni ginekologiczno-położniczej w Przychodni, oraz u Pani Joanny Wojtasik położnej Przychodni. Tel. 44 731 30 80, 44 731 30 15, 575 997 255.

Ze świadczeń w zakresie perinatologii mają prawo korzystać wszystkie pacjentki, również te, które nie są mieszkankami Gminy Kleszczów. Koszty świadczeń pokrywa sama Pacjentka.

BADANIA PRENATALNE PDF

INFORMACJA O DARIUSZ BOROWSKI PDF

### 1. Kto musi zrobić badania prenatalne?

Badania prenatalne nie są obowiązkowe, ich wykonywanie jest jednak zalecane zgodnie z rozporządzeniem Ministerstwa Zdrowia u ciężarnych:

- >35 roku życia
- u których w poprzedniej ciąży stwierdzono aberracje chromosomowe u płodu
- u których potwierdzono występowanie strukturalnych aberracji chromosomowych w rodzinie

- u których istnieje zwiększone ryzyko urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikowo
- u których w obecnej ciąży stwierdzono nieprawidłowy wynik badania USG lub badań biochemicznych, wskazujący na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej.

**Polskie Towarzystwo Ginekologów i Położników (PTGiP) zaleca, aby przesiewowe (nieinwazyjne) badania prenatalne w kierunku najczęściej spotykanych wad rozwojowych i nieprawidłowości genetycznych były proponowane wszystkim ciężarnym w Polsce, niezależnie od wieku.**

## 2. Kto zleca badania prenatalne?

Każda ciężarna powinna otrzymać od lekarza ginekologa prowadzącego ciążę dokładną informację na temat badań prenatalnych. Już na etapie wczesnej ciąży lekarz ocenia wskazania do przeprowadzenia odpowiedniej diagnostyki. Jeśli u pacjentki istnieje chociaż jeden czynnik ryzyka spośród wymienionych w rozporządzeniu ministra zdrowia, ginekolog jest upoważniony do wystawienia skierowania na badania prenatalne.

## 3. Kiedy najlepiej wykonać badania prenatalne?

Przesiewowe nieinwazyjne badania prenatalne obejmują wykonanie:

1. **badania ultrasonograficznych** między 11+0 a 13+6 tygodniem ciąży (odległość ciemieniowo-siedzeniowa [CRL] 45-84 mm) oraz między 18 a 24 tygodniem ciąży przeprowadzone zgodnie z rekomendacjami PTGiP i Fetal Medicine Foundation (FMF).
2. **badania biochemicznego I trymestru ciąży** między 11+0 a 13+6 tygodniem (tzw. test podwójny – ocena stężenia ciążowego białka A (PAPP-A) oraz wolnej podjednostki  $\beta$  ludzkiej gonadotropiny kosmówkowej ( $\beta$ -hCG) a także poziomu łożyskowego czynnika wzrostu (PIGF) (profilaktyka stanu przedrzucawkowego i rzucawki).
3. **badania biochemicznego II trymestru ciąży** między 15 a 20 tygodniem (tzw. test potrójny polegający na oznaczeniu w surowicy krwi  $\beta$ -hCG, wolnego estriolu i  $\alpha$ -fetoproteiny (AFP)).

Podczas badania USG lekarz ocenia kilkadziesiąt parametrów budowy płodu, oglądając i mierząc poszczególne narządy. Pozwala ono wykryć większość wad serca, wodogłowia, przepukliny rdzeniowe i brzuszne. Dla wykrycia zespołu Downa i zbliżonych do niego wad ważne jest badanie USG robione między 11. a 14. tygodniem, bo wtedy da się zmierzyć szerokość przezierności karkowej (tzw. NT), czyli zbiorniczka płynu na karku płodu, zanikającego w późniejszym okresie rozwoju dziecka. Jego poszerzenie może świadczyć o zespole Downa.

W przypadku dużego ryzyka aberracji chromosomowej stwierdzonego w teście podwójnym (<1:300) pacjentka może zostać zakwalifikowana do badań inwazyjnych – pobrania materiału płodowego do badań genetycznych (biopsja trofoblastu – 11-14 tydzień ciąży), amniopunkcji (od 15 tygodnia ciąży), kordocentezy (18-23 tydzień ciąży).

Wśród nowych, nieinwazyjnych metod diagnostyki prenatalnej wymienia się dostępne na rynku testy badające płodowe DNA (cffDNA) obecne w surowicy matki. Tego typu testy można wykonywać już od około 10 tygodnia ciąży. Najlepiej jednak po wykonaniu badania przesiewowego USG plus test biochemiczny I trymestru (w przypadku wystąpienia ryzyka pośredniego 1:300 – 1:1000). Czułość tej metody w rozpoznawaniu Zespołu Downa i Edwardsa w takim przypadku przekracza 99%.

## 4. Ile kosztują badania prenatalne i kto za nie płaci?

Kobiety, u których istnieją wskazania do przeprowadzenia badań prenatalnych, mają możliwość wykonania tych badań w ramach refundacji NFZ. (oprócz badań DNA płodowego). W pozostałych przypadkach muszą pokryć koszty z własnych środków.

## **5. Jak wyglądają badania prenatalne?**

Badania prenatalne można podzielić na inwazyjne i nieinwazyjne. Przesiewowa diagnostyka prenatalna opiera się przede wszystkim na badaniach nieinwazyjnych, które praktycznie nie powodują powikłań. Do analizy wykorzystuje się ocenę ultrasonograficzną płodu oraz wyniki badań krwi matki. Diagnostyka ultrasonograficzna to zupełnie nieinwazyjne badanie przeprowadzane zgodnie z rekomendacjami PTGiP, natomiast ocena biochemicznych wykładników wymaga pobrania krwi matki. Badania inwazyjne mają na celu uzyskanie materiału płodowego do dalszych analiz. W tym celu pobiera się:

1. podczas amniopunkcji – około 15 ml płynu owodniowego, nakłuwając jamę owodni przez powłokę jamy brzusznej,
2. w wyniku biopsji kosmówki – fragment kosmówki (trofoblastu) drogą przezbrzuszną lub przezpochwową,
3. podczas kordocentezy – 1 ml próbki krwi z żyły pępowinowej z okolicy przyczepu łożyskowego pępowiny przy użyciu igły wprowadzanej przez powłoki jamy brzusznej.

## **6. Dlaczego badania prenatalne są ważne?**

Badania prenatalne pozwalają na wykrycie nieprawidłowości genetycznych i poważnych chorób płodu. Wykonuje się je przede wszystkim dla dobra dziecka i jego rodziców. Należy pamiętać, że niektóre wady można leczyć w łonie matki. Ponadto rozpoznanie wady pozwala na odpowiednie przygotowanie do porodu zarówno samej matki, jak i personelu medycznego. Ponadto należy pamiętać, że pacjentka powinna zostać poinformowana, iż zgodnie z obowiązującym prawem ma możliwość przerwania ciąży w sytuacji dużego prawdopodobieństwa ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu.

## **7. Co dają badania prenatalne?**

Na podstawie wyników przeprowadzonych badań prenatalnych można rozpoznać choroby genetyczne, np. zespół Downa, zespół Edwardsa, zespół Patau, zespół Turnera, zespół Klinefeltera, mukowiscydozę, fenyloketonurię, hemofilię, achondrogenerzę, wrodzoną łamliwość kości,  $\alpha$ -talasemię, rdzeniowy zanik mięśni, dystrofię mięśniową typu Duchenne'a, zespół Noonan, oraz wady rozwojowe, między innymi wady serca, układu pokarmowego, układu nerwowego, układu moczowo-płciowego.