

Tájékoztató a Down szűrésről

Első trimeszteri KOMBINÁLT TESZT

A terhességek kb. 1%-ában az újszülött teljesen egészséges szülőktől súlyos szellemi vagy testi fogyatékkal születik. A veleszületett értelmi fogyatékoság leggyakoribb oka (600 szülésből 1 esetben; 1:600 a Down-kór, más néven 21-triszómia, amikor az egyén minden sejtjében egy számfeletti 21-es kromoszóma van. Ez a betegség a súlyos értelmi károsodás mellett jellegzetes külső jegyeket is eredményez, amelyek egyes esetekben már a magzati életben ultrahangvizsgálattal kimutathatóak, máskor még újszülöttkorban sem nyilvánvalóak. A betegség kialakulásának valószínűsége az anyai életkor előre haladtával növekszik, de bármely életkorban előfordulhat. Az előfordulás életkorfüggő valószínűségét a kifüggesztett táblázat ismerteti.

A magzati Down-kórt teljes biztonsággal kizárni vagy felismerni csak a magzat kromoszóma vizsgálatával lehetséges. Ennek érdekében az anyánál valamelyik diagnosztikus tesztet (chorionbiopszia, más néven lepénybiopszia vagy amniocentézis, más néven magzati víz mintavétel) kell elvégezni. Ezek a vizsgálatok azonban nem veszélytelenek. A mintavétel az esetek 1%-ában vetélést okozhat akkor is, ha a magzat teljesen egészséges.

Mi a Down-kór szűrés?

A Down-kór szűrés egy összetett vizsgálat, amelynek eredményeit egy számítógépes program segítségével együttesen értékelve minden egyes terhességben kiszámítható a Down-kór előfordulásának valószínűsége. A célja az, hogy felismerje azokat az eseteket, amelyekben a Down-kór kockázata eléri azt a mértéket, amely felett mérlegelendő a vetélés kockázatával járó mintavétel magzati kromoszóma vizsgálat érdekében.

Nemzetközi és hazai tapasztalatok alapján a legjobb eredményességgel a Down-kórra magas kockázatú eseteket a **kombinált teszt** képes kiemelni. Ez, megfelelő szabályok szerint végzett ultrahangvizsgálat és az anyai vérből történő két hormon (szabad β -hCG, ill. PAPP-A) mérésének a kombinációján alapul. Az eredményeket egy, az erre a célra kifejlesztett számítógépes szoftver segítségével elemezzük. A világszerte alkalmazott módszer a londoni Fetal Medicine Foundation (FMF) adatbázisára épül. A használatát a fejlesztők mind az ultrahangvizsgálat, mind a biokémiai módszer esetében szigorú előírásokhoz kötik, és a mérések minőségét folyamatosan ellenőrzik.

Az ultrahangvizsgálat során mért magzati tarkóerdő vastagság és a biokémiai vizsgálat eredménye alapján a számítógépes program megadja, hogy az anyai életkorból következő általános (ún. háttérkockázat) hogyan módosul. Így lehet kalkulálni az egyénre szabott (ún. számított) kockázatot. A vizsgálatok eredménye lehetővé teszi az Edwards szindróma kockázatbecslését is. Ez egy másik, sokkal ritkább és jóval súlyosabb következményekkel járó kromoszóma hiba, amit egy számfeletti 18-as kromoszóma okoz.

Az eredmény mind a két rendellenességre egy-egy arányszám (pl. 1:100, ami azt jelenti, hogy 100 hasonló esetből 1 esetben a magzat valóban Down-szindrómás, míg 99 esetben nem). A szűrővizsgálat eredményét pozitívnak tekintjük abban az esetben, ha az meghalad egy bizonyos küszöbértéket. A hazai szakmai ajánlás szerinti határérték 1:150. Ennél nagyobb kockázat esetén (pl. 1:100) indokolt lehet valamelyik diagnosztikus módszer (chorionbiopszia vagy amniocentézis) elvégzése (ilyenkor ugyanis a betegség előfordulásának valószínűsége közel akkora, mint a magzati mintavételt követő vetélés esélye).

Mi a tarkóredő szűrés (angolul – „nuchal scan”) ?

Ez a terhesség 11 – 13. hét+6napos kora között elvégzett ultrahangvizsgálat, amelynek során a magzat tarkója mögött elhelyezkedő folyadékgyülem vastagságának mérése történik. Minden magzatnál megfigyelhető bizonyos mennyiségű, ill. vastagságú folyadékgyülem, azonban a Down-kóros illetve bizonyos típusú szívhibával vagy valamilyen speciális szindrómában szenvedő magzatok esetében ennek mennyisége sok esetben több. Az FMF előírások szerint a mérést a magzat megfelelő helyzetében és az ideális síkban, megfelelő nagyításban, tizedmilliméteres pontossággal kell végezni. Mindezeket beállítani gyakran rendkívül időigényes, ezért időnként a magzatot külső ingerekkel kell megfelelő helyzetbe terelni, és az is előfordulhat, hogy átmenetileg a vizsgálatot meg kell szakítani, és később folytatni.

A tarkóredő-szűrés további előnyei:

- az ülőmagasság méréssel pontosítható a terhességi kor
- koraterhességben ellenőrizhető a magzat normális fejlődési üteme
- lehetővé teszi többes terhességek felismerését, illetve ún. mono- és dichoriális csoportba történő osztályozását
- megmutatja az ebben a korban már felismerhető esetleges fejlődési rendellenességeket, vagy csak későbbi terhességi korban felismerhető rendellenességek jelenlétére utalhat.

Mi a különböző tesztek teljesítőképessége?

- A csak anyai életkor alapján történő szűrés a Down-kóros magzatok kb. 30%-át,
- a tarkóredő szűrés önmagában a Down-kóros magzatok kb. 70%-át,
- a szabad β -hCG és PAPP-A vér markerekkel való szűrés önmagában az érintett magzatok 60%-át,
- a fenti három módszer kombinációja a Down-kóros magzatok közel 90%-át fedezi fel.

A kombinált teszt negatív eredménye nem jelent teljes garanciát a magzat egészségére, csupán a kromoszóma-rendellenesség előfordulásának kis valószínűségére utal a fent említett adatok elemzése után.

A kiszűrt esetek egy része ún. „ál pozitív” eredményt ad, ami azt jelenti, hogy a kóros értékek ellenére egészséges magzatról van szó (amit a teszt elvégzésekor még nem tudhatunk). Ez az összes eset elenyésző része, kb. 3-5%-a. Ezeknek a várandósoknak is felajánljuk a kromoszóma-vizsgálatot annak érdekében, hogy a Down-kóros esetek közel 90%-át (kombinált teszt) felismerjük.

A kockázatbecslés negatív eredménye esetén is ajánlott a terhesség 18-22. hetében végezett ún. genetikai ultrahangszűrés (más néven: rendellenesség-szűrés). A tarkóredő – vagy Down-kór szűrés ezt nem pótolja és nem is helyettesítheti, részben a magzat és szerveinek kicsiny mérete, részben pedig a korai, ezért teljességgel még nem vizsgálható fejlődési stádiuma miatt. Különösen igaz ez a gerinc, az agy, a szív, a vesék és a végtagok vizsgálatára.

A terhesség alatti ultrahangvizsgálatok során a rendelkezésre álló készülékekkel a szakmai protokollban előírtak betartása mellett az egyes magzati rendellenességek kimutathatósága a rendellenesség típusától, a terhességi héttől, a magzat elhelyezkedésétől, a magzatvíz mennyiségétől és a vizsgált személy testalkatától függően változó mértékű, de soha nem éri el a 100%-ot.

A kiszűrt pozitív esetek további ellátására a DEOEC Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Genetikai Tanácsadó-jában kerülhet sor, mivel ez az ország egyik magas színvonalú, ilyen jellegű ellátást nyújtó regionális centruma. Természetesen a kiszűrt esetek további ellátása bármely privát, vagy államilag finanszírozott intézetben történhet, ahol fogadják