

Tájékoztató és beleegyező nyilatkozat a Down-kór biokémiai szűréséről (Kombinált teszt, Tripla teszt)

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.

A Down szindróma a szellemi fogyatékoság mellett számos egyéb tünettől járhat együtt, mint például szív elégtelenség, 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 kromoszóma-rendellenességek diagnózisa

A Down-kór és egyéb kromoszóma rendellenességek diagnózisa nagy biztonsággal csak a magzat kromoszómavizsgálatával állapítható meg. Az amniocentézis és a chorionboholy-mintavétel 1-2% vetelési kockázattal járnak együtt.

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 viszonylag nagy biztonsággal lehet a Down szindróma előfordulásának valószínűségére következtetni!

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.

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)
Kombinált teszt	1:150	90 %	3-5 %
Tripla teszt	1:150	75-80%	3-5 %

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.

Első trimeszteri vizsgálat:

Kombinált teszt: A terhesség első harmadában, optimálisan a **12. héten** történik a vérvétel. Az ultrahanggal mért magzati ülőmagasság (CRL) és tarkóredő vastagság (NT), valamint az anyai vérből egy a terhességgel összefüggő plazmafehérje (PAPP-A) és egy hormon (szabad béta hCG) meghatározását követően történik a kockázat számítása.

Második trimeszteri vizsgálatok:

Tripla teszt: A vérvétel a terhesség második harmadában, optimálisan a **16. héten** történik. Ultrahanggal mért magzati ülőmagasság, anyai szérum AFP, teljes hCG és szabad ösztriol (uE3) képezik a kockázatbecslés alapját.

A szűrések eredménye egy kockázatbecslés. Speciális számítógépes kiértékelő program segítségével az anyai életkor és a mért biokémiai paraméterek, illetve a kismama egyéb adatai alapján (testsúly, dohányzás, stb.) meghatározható a Down-kór és egyéb kromoszóma- rendellenességek, valamint a velőcső-záródási rendellenesség kockázata.

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 a genetikai tanácsadó munkatársával!

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!

Fontos információk szűrésre jelentkező kismamáknak

Vérvételek időpontja terhességi kor szerint

Kombinált teszt esetén:

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

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

Tripla teszt(második) vérvétele esetén:

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

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

Az elfogadható időponton kívül érkezőknél a szűrővizsgálat nem végezhető el!

Beleegyező nyilatkozat:

Alulírott ezúton nyilatkozom, hogy a Down-kór szűrési lehetőségekkel kapcsolatos tájékoztatást megkaptam, megértettem és tudomásul veszem. Az alábbi szűrés(ek)ben részt kívánok venni: (aláhúzendó)

Kombinált teszt (első trimeszter)

Tripla teszt (második trimeszter)

Kismama neve:.....

TAJ szám:.....

Dátum:.....

.....
A vizsgálaton részvevő kismama aláírása

Beleegyező nyilatkozat:

Alulírott ezúton nyilatkozom, hogy a Down-kór szűrési lehetőségekkel kapcsolatos tájékoztatást megkaptam, megértettem és tudomásul veszem. Az alábbi szűrés(ek)ben részt kívánok venni: (aláhúzendó)

Kombinált teszt (első trimeszter)

Tripla teszt (második trimeszter)

Kismama neve:.....

TAJ szám:.....

Dátum:.....

.....
A vizsgálaton részvevő kismama aláírása

Beleegyező nyilatkozat:

Alulírott ezúton nyilatkozom, hogy a Down-kór szűrési lehetőségekkel kapcsolatos tájékoztatást megkaptam, megértettem és tudomásul veszem. Az alábbi szűrés(ek)ben részt kívánok venni: (aláhúzendó)

Kombinált teszt (első trimeszter)

Tripla teszt (második trimeszter)

Kismama neve:.....

TAJ szám:.....

Dátum:.....

.....
A vizsgálaton részvevő kismama aláírása