**Diagnozowanie wad genetycznych płodu**

**Badania biochemiczne i test prenatalny Hormony tworzą nieinwazyjną diagnostykę prenatalną. Dzięki nim znacznie zwiększa się pewność w stwierdzeniu czy z płodu rozwinie się zdrowe dziecko, które nie będzie obarczone zespołem Downa, Edwardsa, Patau, zaburzeniami chromosomów płciowych (zespół Klinefeltera i Turnera) i otwartymi wadami ośrodkowego układu nerwowego. Ryzyko wystąpienia u płodu tych wad genetycznych zwiększa rodzenie dzieci po 30tym roku życia, a więc wtedy, gdy kobieta osiągnie stabilizację finansową, jak i czynniki związane ze stylem życia przyszłej mamy. Ten rodzaj diagnostyki pozwala uniknąć badań inwazyjnych, które niestety niosą ryzyko utraty dziecka.**

Osiągnięcia w zakresie aktualnej diagnostyki pozwalają odpowiedzieć na o wiele więcej pytań dotyczących płodu niż kilkanaście czy kilkadziesiąt lat temu. Badania naukowców muszą nadążać za zmieniającą się zachodnią cywilizacją, w której w tym czasie, diametralnie zmienił się model rodziny. O ile jeszcze w latach 80-tych w Polsce rodzenie pierwszego dziecka w wieku 20 lat było standardem, o tyle w dzisiejszych czasach już nim nie jest. Kobiety często planują i rodzą dzieci po trzydziestym roku życia, czyli dopiero wtedy, kiedy uzyskają samodzielność finansową. Chodzi rzecz jasna o wykształcenie się, zdobycie doświadczenia zawodowego i stabilizacji w pracy, która objawia się np. tym, że kobieta nie boi się, że po powrocie z urlopu macierzyńskiego ją straci.

Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna wychodzi naprzeciw tym zmianom. Składają się na nią badania USG 3D, które wykonywane są przez ginekologa w I trymestrze ciąży (11-13 tydzień). Za pomocą ultrasonografu lekarz mierzy wymiary CRL (ciemiączkowo-pośladkowy) i NT (przezierność karkowa) czy, od niedawna, stwierdza obecność kości nosowej (jej brak jest charakterystyczny dla zespołu Downa).

Oprócz tego w skład tego rodzaju diagnostyki wchodzą też badania wykonywane w laboratorium takie jak: testy porównawcze i statystyczne, badania biochemiczne i od niedawna też hormonalne. Dzięki nim można ocenić ryzyko wystąpienia wad chromosomalnych np. zespołu Downa, zespołu Edwardsa, zespołu Patau i innych. Kolejną korzyścią jest wykluczenie potrzeby zastosowania testów inwazyjnych, takich jak biopsja kosmówki, amniopunkcja (amniocenteza) czy kordocenteza.**Zasady przesiewowej diagnostyki prenatalnej w sieci Diagnostyka**

 **1.Badania biochemiczne**

Wykonywane są z pobranej krwi, a ich wyniki opracowywane przez program PRISCA 4, który pozwala oszacować ryzyko wystąpienia zespołu Downa, zespołu Edwardsa czy otwartych wad ośrodkowego układu nerwowego. Program ten bierze pod uwagę, że na rozkłady stężeń markerów wpływ mogą mieć czynniki związane z matką. Gdy wyliczone przez program ryzyko wad płodu plasuje się ponad przyjętą wartość graniczną, wskazane jest wykonanie inwazyjnych badań prenatalnych (amniopunkcja).

**a. Test I trymestru: białko PAPP-A i wolna podjednostka beta-hCG**

Pregnancy Associated Plasma Protein A to osoczowe białko ciążowe, produkowane głównie przez łożysko i przechodzące do krwi matki. W ciąży z trisomią 21 chromosomu (zespół Downa) poziom PAPP-A we krwi matki jest obniżony w stosunku do jego stężenia w warunkach prawidłowych. Z kolei poziom wolnej podjednostki b-hCG we krwi matki w warunkach prawidłowych maleje wraz z wiekiem ciążowym, podczas gdy w ciążach powikłanych zespołem Downa odnotowuje się wzrost jej stężenia. Obydwa parametry wchodzą w skład testu I trymestru, który wykonywany jest po rozpoczęciu 10go tygodnia ciąży. Po analizie jego wyników lekarz decyduje czy można zakończyć diagnostykę czy konieczne będzie wykonanie, po rozpoczęciu 14go tygodnia ciąży, testu II trymestru.

**b. Test II trymestru: AFP (alfafetoproteina), wolny estriol uE3 i HCG**

Na tych markerach biochemicznych oparty jest test II trymestru, lub inaczej test potrójny. Jeżeli płód obarczony jest trisomią 21 chromosomu, poziomy AFP i uE3 są niższe niż w ciążach prawidłowych w odróżnieniu od stężeń hCG, które przewyższają poziomy odnotowane w warunkach prawidłowych. W ciążach powikłanych zespołem Edwardsa (trisomia 18 chromosomu) obserwuje się zmniejszenie zawartości AFP, uE3 i hCG we krwi matki.

**2. Standardy wg. FMF**

Fetal Medicine Fundation (Fundacja Medycyny Płodu) jest organizacją charytatywną założoną w 1995 r. w Anglii, która opracowała algorytmy dla poszczególnych badań. Odbywają się one pomiędzy 11tym, a 13tym tygodniem i 6 dniami ciąży i składają się na nie:

badania USG wg standardów FMF

ankiety z informacjami o pacjentce (wiek, waga, palenie papierosów, cukrzyca, regularność menstruacji) i ciąży (czy jest bliźniacza lub czy jest wynikiem in vitro)

badania biochemiczne na aparacie certyfikowanym przez FMF produkcji Kryptor, Roche lub innej (badania te ujęte są w programach NFZ)

komputerowa analiza danych i wydanie Raportu Oceny Ryzyka Wad Chromosomalnych

**3. Test prenatalny Hormony**

Jest to test laboratoryjny, który na wiosnę 2014 r. wprowadzony został do oferty Diagnostyki, gdyż umożliwia wczesną i wiarygodną diagnozę trisomii płodu. Na podstawie pomiaru względnych proporcji chromosomów we krwi matki pozwala wykryć trisomię 21 chromosomu (Zespół Downa), 18 (Zespół Edwardsa) i 13 (Zespół Patau). Opcjonalnie za pomocą tego testu określić można płeć płodu i wykryć zaburzenia chromosomów płciowych (X,Y), chodzi o zespół Klinefeltera oraz monosomię X u dziewczynek (zespół Turnera).

Test Prenatalny Harmony może być zlecony u kobiet będących co najmniej w 10tym tygodniu ciąży. Pobranie krwi (jak do rutynowych badań laboratoryjnych) musi być poprzedzone wizytą u lekarza ginekologa, który m.in. określi wiek ciąży. Można go wykonać w przypadku pojedynczych ciąż z zapłodnienia in vitro, bez względu na zastosowaną metodę, włączając w to ciąże z obcej komórki jajowej, a także w przypadku ciąży bliźniaczych (dwupłodowych) z naturalnego poczęcia oraz poczętych po implantacji własnej komórki jajowej. Więcej informacji nt. badań biochemicznych i testu prenatalnego Hormony znaleźć można na stronie sieci <http://diagnostyka.pl/> .

W celu promocji badań profilaktycznych wśród kobiet, które zwykle dbają o zdrowie nie tylko swoje, ale i całej rodziny, sieć laboratoriów Diagnostyka uruchomiła na lata 2014-2015 ogólnopolską kampanię pt. "Jestem kobietą i dbam o siebie i o ...". Jej głównym celem jest częstsze wykonywanie badań nie tylko przez kobiety, ale i przez ich dzieci, partnerów czy rodziców. W ramach kampanii, firma wraz z ośrodkami Malinowe Hotele\*\*\*\* Medical SPA ( <http://www.malinowehotele.pl/> ) znajdującymi się w dwóch miejscowościach uzdrowiskowych, organizuje konkurs na propozycję hasła promującego badania profilaktyczne dla kobiet. 10 osób wygra w nim jednoosobowy pobyt 3-dniowy w Medical SPA Malinowy Zdrój w Solcu-Zdroju (świętokrzyskie) lub w Świeradowie-Zdroju (Sudety). Pozostałe nagrody to zestawy balneokosmetyków (dla 50 osób) oraz vouchery na badania (dla 100 osób). Aby wziąć w nim udział należy zlecić firmie jednorazowo badania laboratoryjne o wartości min. 50 zł, a następnie za pomocą formularza na stronie kampanii <http://www.kobieta.diagnostyka.pl/> , zgłosić propozycję swojego hasła i dane kontaktowe. Wykonać badania za minimum tą kwotę, jak i wypełnić zgłoszenie należy do 31 maja 2014.