NEINVAZIVNI PRENATALNI TEST I/ILI ULTRAZVUČNI PREGLED U TRUDNOĆI

Nove mogućnosti genetike dovele su do pogrešnog mišljenja da je ultrazvučni pregled u trudnoći nepotreban.

Učestalost “Down”-ovog sindroma (trizomija 21 hromozoma) je 1 u 1250 ako je trudnica stara 25 god. ili 1 u 385 ako je stara 35 god. U poslednjih 30 godina uveden je skrining –pretraga, na hromozomske greške ploda , iz krvi-seruma trudnice.

U I trimestru trudnoće( 11-14 nedelja) „ DOUBLE“ test otkriva 90% “Down”-ovog sindroma, 95% trisomije 18 para hromozoma, sa 5% lažno pozitivnog nalaza. U II trimestru (16 nedelja) ovaj procenat je još bolji ako se uradi TRIPL test sa smanjenjem lažno pozitivnog nalaza.

U 1997 godini objavljeni su rezultati registrovanja „ cell-free DNA” u krvi trudnice. Ipak tek u poslednjih nekoliko godina uveden je NEINVAZIVNI PRENATALNI TEST (NIPT), koji je pravilnije zvati skrining (NIPS) mada bi bilo bolje da se naziva neinvazivni skrining DNA (NIDS). Ultrazvučni pegled sa pravom možemo zvati neinvazivni prenatalni test-NIPT.

Neinvazivni test iz krvi trudnice se može koristiti za otkrivanje (“cistic fibrosis, achondroplasia, Thanatrophoric dysplasia, spinal muscular atrophy, hemophilia” itd). Mnoga ova stanja zahtevaju i pregled krvi oba roditelja.

Normalni kariotip neznači da je sve u redu te je 2005 god. uveden u prenatalnu dijagnozu otkrivanje submikroskopskih hromozomskih aberacija(CMA).

Bez obzira na pomak u geneteci, 65% plodova sa razvojnim greškama- anatomskim abnormalnostima, neće biti otkriveno ako se koristi samo NIPS bez ultrazvučnog pregleda**. Važno je reći da pregled ulktrazvukom mora biti u I trimestru(11-14-16 nedelja) a ne u „classical time“ tj. u 18-22 nedelji trudnoće.**

Takodje treba napomenuti ako je urađen samo NIPT-NIDS,bez registrovanja ultrazvukom strukturnih –anatomskih anomalija, jedna trećina genetskih grešaka neće biti registrovana: abnormalnosti vezane za sex hromozome,triploidie, „single gene disorders“ i submikroskopske aberacija hromzoma (5Mb).

Zaključak: Učestalost anatomskih grešaka je znatno veća nego hromozomskih Ultrazvučni pregled u ranoj trudnoći 3/4mesec (11-14-16 nedelja) treba uraditi jer otkrivanjem anatomskih anomalija neophodno je uraditi biopsiju posteljice (CVS) i genetsku amniocentezu a ne NIPS. Ako je pozitivan NIPT/S takodje je neophodno uraditi CVS i amniocentezu pre odluke o sudbini ploda.