

Zastosowanie badań prenatalnych w diagnostyce wad genetycznych i rozwojowych cz. 2

Do badań prenatalnych nieinwazyjnych, jak wspomniałem w poprzednim odcinku, zaliczamy ultrasonografię i badania biochemiczne krwi matki.

Badanie ultrasonograficzne w ciąży wykonuje się standardowo trzy razy: około 12. -14. tygodnia ciąży, w 20. tygodniu (z odchyleniem plus minus 2 tygodni) oraz około 30 tygodnia.

Wszystkie te badania mają konkretny cel i wykonuje się je według ściśle określonego schematu. Dlaczego pierwsze badanie USG powinno się wykonać między 12 a 14 tygodniem ciąży? Jest to tzw. „okienko diagnostyczne”, w którym można zauważyć pewne nieprawidłowości, które są niewidoczne przed i po tym okresie. Do nich należy ocena przezierności karowej zarodka. Lekarz położnik ustala grubość przestrzeni płynowej znajdującej się pod skórą karku zarodka. Jeżeli NT (Nuchal Translucency – przezierność karkowa) jest podwyższona, może to sugerować większe ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa lub Edwardsa. Drugim badaniem jest ocena obecności kości nosowej w tym okresie. Jej brak może również nasuwać podejrzenie zespołu Downa. Należy dobitnie stwierdzić, że badanie NT i NB (Nasal Bone – kość nosowa) może sugerować nieprawidłowości, ale **nigdy** nie jest rozpoznaniem. W przypadku podejrzenia wad należy rozszerzyć diagnostykę. Pacjentka jest wtedy kierowana do ośrodka specjalistycznego na dalsze badania. Jeszcze raz podkreślam, ponieważ wiele pacjentek źle to rozumie, badanie USG może dawać tylko pewne sugestie co do wad genetycznych.

Dzięki ciągłemu udoskonalaniu aparatury ultrasonograficznej już w pierwszym trymestrze uzyskuje się bardzo dobrej jakości obrazy. Oprócz podstawowych parametrów, czyli tętna, żywotności, liczby zarodków, można też uwidoczniać takie szczegóły jak np. bańkę żołądka o średnicy kilku milimetrów, sploty naczyńiówkowe w jamie czaszki, przebieg zawiązka kręgosłupa, stópki, rączki.

Diagnostykę ultrasonograficzną w 12 – 14 tygodniu ciąży wykonuje się zwykle głowicami dopochwowymi. Dzięki takiemu badaniu można uzyskać dokładniejsze obrazy niż wykorzystując głowice przezbrzuszne. Jest to badanie całkowicie bezpieczne (na sondę dopochwową zakłada się osłonkę gumową) i niebolesne. W sytuacjach gdy są ku temu wskazania, można przeprowadzić badanie USG już we wczesnej ciąży – nawet od 5. tygodnia. Według wytycznych Sekcji Ultrasonografii Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego nie ma naukowych dowodów mówiących o szkodliwości ultradźwięków dla płodu. Jednakże w okresie organogenezy, czyli do 10.-12. tygodnia ciąży, należy wykonywać badanie w sytuacjach, gdy jest to niezbędne. Wskazaniami do badania są np. krwawienie, podejrzenie ciąży obumarłej czy nietypowe dolegliwości u ciężarnej jak np. bardzo silne bóle podbrzusza.

Kolejnym etapem w diagnostyce prenatalnej wad płodu jest USG wykonywane w II trymestrze ciąży, zwykle około 20 tygodnia. Badanie to jest niezwykle ważne. Ponieważ płód osiągnął już określoną wielkość, za pomocą sondy przezbrzuszej o dobrej rozdzielczości można sprawdzić dokładnie anatomię. Lekarz ginekolog wykonując to badanie najpierw ocenia tzw. biometrię, czyli wymiary (głównie główki, klatki piersiowej, brzuszka i kości udowej) i na tej podstawie ocenia, czy dziecko jest prawidłowej wielkości dla danego tygodnia ciąży. Następnie przystępuje się do szczegółowej oceny anatomii, poczynając od czubka główki, a skończywszy na stópkach. Niezwykle istotna jest ocena anatomii serca. Jest to badanie dość trudne, wymagające profesjonalnego sprzętu oraz dużego doświadczenia badającego. Według zaleceń prof. Marii Respondek-Liberskiej z Ośrodka Diagnostyki Wad Płodu przy Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi każda ciężarna powinna mieć ok. 20. tygodnia ciąży wykonane badanie USG serca płodu (tzw. echokardiografię) przez wyszkolonego kardiologa dziecięcego. Tak duży nacisk kładzie się na diagnostykę kardiologiczną, ponieważ wady serca są najczęstszymi wadami wrodzonymi.

Lekarz przeprowadzający diagnostykę ultrasonograficzną w tym okresie musi wykazać szczególną czujność. Niekiedy położenie płodu uniemożliwia pełną diagnostykę. Wtedy należy powtórzyć badanie w innym terminie. W pewnych wadach genetycznych występują typowe anomalie rozwojowe płodu. Przykładowo w zespole Downa częściej spotyka się tzw. objaw sandała, czyli przerwę między dużym palcem a pozostałymi w stópcie płodu. Może pojawić się niewielkie wodonercze czy ognisko hyperechogenne w komorze serca (1-2 - milimetrowe zwapnienie). Lekarz musi wykazać się dużą delikatnością w informowaniu przyszłej matki o zauważonych anomaliach. Jeżeli np. zobaczy tylko ognisko hyperechogenne w sercu , wcale nie znaczy to, że dziecko ma zespół Downa. Można wtedy polecić echokardiografię i jeśli wynik jest prawidłowy, należy uspokoić ciężarną, że dziecko urodzi się prawdopodobnie całkowicie zdrowe.

Dalszym etapem w procedurze badania USG drugiego trymestru jest ocena ilości wód płodowych, badanie łożyska (jego wielkości, dojrzałości, położenia względem ujścia wewnętrznego szyjki macicy), ocena budowy pępowiny, sprawdzenie długości szyjki macicy oraz ewentualnego rozwarcia ujścia wewnętrznego.

Za tydzień, w trzeciej części, zapoznam Państwa z metodami badań biochemicznych.

Jarosław Jacek Maj
lekarz ginekolog-położnik
www.medic.hg.pl