

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!

Egyéb tudnivalók a szűrésről

Aszűrés 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 ultrahangvizsgálaton, melynek során számos egyéb fejlődési rendellenesség is felismerhető. További információért és tanácsért kérjük, keresse gondozó orvosát!

Fontos információk szűrésre jelentkező kismamáknak

A szűrőtesztek árai

(a szükséges ultrahangvizsgálatokat is tartalmazzák)

| | |
|---------------------------------|-----------|
| 1. trimeszteri kombinált teszt: | 9.000 Ft |
| 2. trimeszteri négyes teszt: | 19.000 Ft |
| Integrált teszt: | 29.000 Ft |

A választott szűrés díját kérjük postai csekken befizetni, melyet Osztályunkon tud igényelni. Egészségpénztári elszámolás keretében is igénybe vehető.

A vérvételre ultrahang leletét és a befizetést igazoló csekkszelvényt feltétlenül hozza magával!

Vérvételek időpontja terhességi kor szerint

Kombinált teszt és integrált teszt első vérvétele esetén:

Javasolt időpont: 11hét+0nap - 12hét+6nap
Elfogadható időpont: 10hét+0nap - 13hét+6nap

Négyes teszt és integrált teszt második vérvétele esetén:

Javasolt időpont: 15hét+0nap - 16hét+6nap
Elfogadható időpont: 15hét+0nap - 17hét+6nap

Az elfogadható időpontokon kívül érkezőknél a szűrővizsgálat nem végezhető el!!

Szűrést kizáró okok

- Hüvelyi vérzés a vérvételt megelőző 7 napban. Feltétlenül várja meg a 7 nap leteltét, és csak utána jelentkezzen vérvételre!
- Ikerterhesség. Ebben az esetben célszerű a szűrést csak ultrahangvizsgálatokra korlátozni.
- Amniocentézis vagy CVS mintavétel a vérvétel előtt.



Ultrahang és Vérvétel

Magyar Imre Kórház, Szülészeti-Nőgyógyászati Osztály

8400 Ajka, Korányi Frigyes u. 1.

"A" épület, I. emelet, 104-s szoba

Telefon: (88) 521-800/ 299

(Nem éhgyomri vérvétel)

Szakmai partnerünk a Down-kór szűrésében:



**A DOWN-KÓR SZŰRÉS
SPECIALISTÁJA**

www.fetalmedicine.hu

A Down-kór szűrése



Szülészeti-Nőgyógyászat

8400 Ajka, Korányi Frigyes u. 1.

www.korhazajka.hu

Kedves Kismama!

Gratulálunk születendő gyermekéhez! Ön és családja bizonyára örömmel várják az újszülött érkezését, azonban a legtöbb kismamához hasonlóan valószínűleg Önben is felmerül, hogy a magzat nem szenved-e bármilyen rendellenességben. Ritkán, de előfordulhatnak bizonyos genetikai rendellenességek, melyek közül leggyakoribb az úgynevezett Down-szindróma. Ismertetőnk célja, hogy eloszlassuk Önben az esetleges félelmeket, illetve segítséget nyújtsunk a jelenleg rendelkezésre álló szűrési lehetőségek megismerésében.



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.

| Anya életkora (év) | 20 | 25 | 30 | 35 | 40 | 45 | 49 |
|------------------------------------|--------|--------|-------|-------|------|------|------|
| Down-kór születésenkénti kockázata | 1:1450 | 1:1350 | 1:940 | 1:350 | 1:85 | 1:35 | 1:25 |

(Forrás: Morris et al. 2003)

A Down-szindróma a szellemi fogyatékoság mellett számos egyéb tünettel járhat, mint szívélgtelenség, immunrendszeri zavarok, légzési problémák, fertőzésekre való hajlam, stb.

A Down-kór súlyossága különböző lehet, azonban jelenleg ennek fokát a születés előtt nem lehet biztosan meghatározni. Tapasztalatok szerint a megszületett Down-kóros gyermekek túlnyomó többsége legnagyobb gondoskodással is csak a kisegítő iskola szintjéig juttatható el.

A tünetek többsége a Down-szindrómával rendelkezőknél komoly egészségügyi és szociális ellátást igényel életük végéig.

A kromoszóma-rendellenességek diagnózisa

A Down-kór és egyéb kromoszóma-rendellenességek diagnózisa biztosan csak a magzat kromoszóma-vizsgálatával állítható fel. Az amniocentézis és a korionboholy-mintavétel invazív vizsgálatok, melyek 0,5-2% vetelési kockázattal járnak együtt. Kockázatuk és költségük miatt az invazív vizsgálatokat csak indokolt esetben, az anya beleegyezésével végzik. 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 nagy biztonsággal lehet a Down-szindróma előfordulásának valószínűségére következtetni!

Választható Down-kór szűrővizsgálati módszerek

KOMBINÁLT TESZT: A terhesség 10-14 hete között, optimálisan a 12. héten, anyai vérből egy hormon- és egy fehérje szintjét határozzuk meg (hCG és PAPP-A), továbbá ultrahangvizsgálatot végzünk, melynek során elsősorban a magzat ülőmagasságát (CRL) és tarkóeredő vastagságát (NT) mérjük.

NÉGYES (KVADRUPOL) TESZT: A terhesség 15-17. hete között, optimálisan a 16. héten, anyai vérből három hormon (hCG, szabad ösztriol és inhibin A), valamint egy magzati eredetű fehérje (alfa-fetoprotein) mennyiségét határozzuk meg.

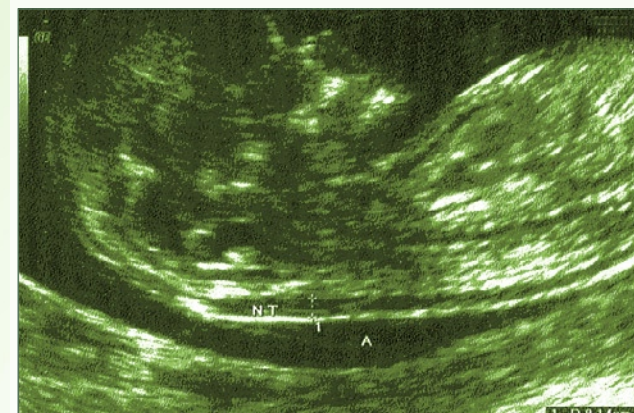
INTEGRÁLT TESZT: A jelenleg leghatékonyabbnak tekintett szűrőmódszer. Ennek során a terhesség 12. hete körül elvégezzük a kombinált tesztben is szereplő ultrahangvizsgálatot, illetve anyai vérből történő PAPP-A meghatározást. Később, a terhesség 16. hete körül az anyai vérből meghatározzuk az AFP, hCG, szabad ösztriol és inhibin-A markereket. Fontos, hogy a szűrés eredményét illetően a terhes türelmes legyen, mivel a módszer kiemelkedő hatékonyságát a két különböző időpontban végzett vérvétel, illetve az ultrahangvizsgálat eredményei alapján történő kockázatbecslés biztosítja.

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

Kinek ajánlott részt venni a vizsgálaton?

Életkortól függetlenül minden várandósnak ajánlott Down-kór szűrővizsgálatra jelentkezni.

A vizsgálat előtt a szűrőcentrum munkatársa részletes tájékoztatást ad a szűréssel kapcsolatos legfontosabb tudnivalókról és felajánlja a szoba jövő szűrési és vizsgálati lehetőségeket.



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, alpozitivitás) | Pozitív eredmény esetén esély a Down-kórra (OAPR) |
|-----------------------|-------------------------------|---|---|---|
| Kombinált teszt | 1:250 | 83 % | 4,7 % | 1:25 |
| Négyes teszt | 1:250 | 84 % | 5,7 % | 1:30 |
| Integrált teszt | 1:150 | 87 % | 1,9 % | 1:10 |

(Forrás: N.J.Wald et al.: First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the SURUSS, J. Med Screen 2003; 10; 56-104, Table 30.)

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 terhesek 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.