

12. (11+3) és 14. (13+6) terhességi hét között

Screening 12 tájékoztató

Nyaki redő mérése, kombinált tesz és NIPT

*Majdnem minden gyermek (98%)
egészségesen jön a világra.
Ritkán azonban előfordulhatnak
rendellenességek.*

Mikor és hogyan?

Ez a vizsgálat a **12. (11+3) és a 14. (13+6) terhességi hét között** végezhető el (ill. 45 mm és 84 mm közötti ülőmagasság esetén). **A legoptimálisabb a 13. (12+0) terhességi hetet követő időszak.** A vizsgálat általában a hasfalon keresztül történik, kedvezőtlen látási viszonyok esetén (pl. vastag hasfal, kedvezőtlen magzati fekvés stb.) a hüvelyen keresztül is végezhető.

Az anyai életkor kitolódásával növekszik a valószínűsége, hogy a gyermek bizonyos kromoszóma-rendellenességekkel jön a világra.

Gyakori kromoszóma-rendellenességek közé tartoznak a következők

- **21-es triszómia** (Down-szindróma),
- **18-as triszómia** (Edwards-szindróma) vagy
- **13-as triszómia** (Patau-szindróma)

Mit mérnek?

A kromoszóma-rendellenességben szenvedő legtöbb magzatnál **ultrahanggal kimutatható jellegzetes tünetek** is jelentkeznek, köztük deformitások és/vagy jellemzők (ún. „markerek”), mint például a nyaki redő megnövekedett vastagsága. **A pontosabb kockázatbecslés érdekében**

minden további marker is megvizsgálásra kerül (nyaki redő vastagsága, orrcsont, tricuspidalis billentyű, ductus venosus). Ezen markerek igazolódása nem feltétlenül jelenti a kromoszóma-rendellenesség fennállását, viszont fokozza a kockázatát, míg a markerek hiányával csökken ez a rizikó.

Mit jelent az eredmény?

Minden **Screening 12 szűrővizsgálat (nyakiredő-mérés, kombinált teszt és NIPT) esetén** a magzat fejlődését, illetve amennyire a várandósság ezen korai időpontjában lehetséges, a szerveit is megvizsgáljuk. **Az összes súlyos rendellenesség mintegy 60%-a felismerhető ezzel a korai rendellenesség-szűréssel.**

Az első trimeszterben végzett vizsgálatlalt soha nem zárhatók ki teljesen a magzati rendellenességek, megbetegedések, illetve kromoszómazavarok fennállása, ugyanakkor negatív eredmény esetén csökken ezek valószínűsége. Ez egy szűrővizsgálat (screening), nem pedig diagnosztikai eljárás.

Kromoszóma-rendellenességek és genetikai eltérések (pl. triszómiák, mikrotörlések stb.) kizárólag invazív vizsgálati eljárásokkal bizonyíthatóak, illetve zárhatók ki 100%-os biztonsággal, ilyenek például a **chorionboholy-biopszia (méhlepény-mintavétel)** a 12. terhességi héttől vagy az **amniocentézis (magzatvízvizsgálat)** a 16. terhességi héttől. Ezek azonban kb. 0,12% és 0,5% közötti vetélési kockázattal járnak.

Nyaki redő mérése

→ a 21-es triszómia felismerési aránya kb. 80%

A kockázatbecslés a 21-es, a 18-as vagy a 13-as triszómia jelenlétére vonatkozóan az **anyai életkor és az összes további marker** (nyakiredő-vastagság, orrcsont, tricuspidalis billentyű, ductus venosus) kombinációja alapján történik.

Az eredményt röviddel a vizsgálatot követően részletesen megbeszéljük Önnel.

NIPT (Nem Invazív Prenatális Teszt)

→ a 21-es triszómia felismerési aránya > 99%

Az **anyai vérben szabadon keringő DNS elemzésével egy rendkívül megbízható és kockázatmentes** kockázatbecslés végezhető mindenek előtt a 21-es, de a 18-as és 13-as triszómiákra nézve is.

A 11. (10+0) terhességi héttől lehetséges. Ebben az esetben a vizsgálatához tartozik egy első trimeszteres ultrahangvizsgálat is, a 12. és 14. terhességi hét közötti időszakban. Az eredmény átadására kb. 7–10 munkanap után kerül sor. Kiegészíthető terhességi toxémia szűréssel.

Kombinált teszt terhességi toxémia szűréssel

→ a 21-es triszómia felismerési aránya kb. 90%

Ebben az esetben az anyai életkor és minden kiegészítő marker (nyakiredő-vastagság, orrcsont, tricuspidalis billentyű, ductus venosus) mellett **két hormon (β-HCG és PAPP-A) is meghatározásra kerül az anyai vérből**, amelyeket szintén bevonnak a kockázatszámításba.

Az eredményt röviddel a vizsgálatot követően részletesen megbeszéljük Önnel.

A terhességi toxémia (orvosi nevén pre-eclampsia) az összes terhesség mintegy 2–4%-át érinti. Ez egy terhességi komplikáció, amely magas vérnyomás és más tünetek (pl. fehérjevizelés, májenzimek emelkedése, elégtelen magzati növekedés stb.) jelentkezése alapján ismerhető fel. Különböző mérések kombinációja (méh vérkeringése, hormonértékek az anyai vérből, kórelőzmények és vérnyomásmérés) alapján megbecsülhető a terhességi toxémia esetleges későbbi kialakulásának kockázata.

Fokozott rizikó esetén lényegesen csökkenthető a toxémia kialakulásának veszélye ThromboASS 150mg napi rendszerességgű szedésével.

A különböző vizsgálati lehetőségekkel, azok korlátaival és lehetséges következményeivel kapcsolatos, fenti információkat elolvastam, megértettem és tudomásul vettem.

Szeretném igénybe venni a következő vizsgálatokat (Kérjük, jelölje be a megfelelőt):

- ☐ **Nyaki redő mérése**
- ☐ **Kombinált teszt** terhességi toxémia (prae-eclampsia) szűréssel
- ☐ **NIPT**
- ☐ **NIPT** terhességi toxémia (prae-eclampsia) szűréssel



Páciens név és keresztnév(nevek)

Bécs, dátum

Páciens aláírása

Doktornő aláírása

