

Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna wg standardów FMF

Raport Oceny Ryzyka Wad Chromosomalnych
wg The Fetal Medicine Fundation*



Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna wg algorytmów opracowanych przez FMF służy do oceny ryzyka wystąpienia **wad chromosomalnych np. zespołu Downa, zespołu Edwardsa, zespołu Patau i innych**. Ocenę wykonuje się **między 11. a 13.⁽⁺⁶⁾ tygodniem ciąży**.

* The Fetal Medicine Fundation (Fundacja Medycyny Płodu) jest organizacją charytatywną założoną przez prof. Kyprosa H. Nicolaidesa w Wielkiej Brytanii w 1995 roku, w celu promocji badań i wprowadzania na forum międzynarodowym standardów dotyczących różnych aspektów medycyny płodu. Więcej na www.fetalmedicine.com

Procedura opiera się na wykonaniu:

- badań ultrasonograficznych (wg standardów FMF)
- wypełnieniu ankiety z informacjami o pacjentce
- badań biochemicznych (wykonywanych na aparacie certyfikowanym przez FMF)
 - białko PAPP-A (Kryptor)
 - HCG — wolna podjednostka beta (Kryptor)
- komputerowej analizy danych i wydaniu Raportu Oceny Ryzyka Wad Chromosomalnych wg FMF

Raport zawiera informację o ryzyku wystąpienia poszczególnych trisomii, wyliczoną na podstawie:

- wieku matki
- danych z badań ultrasonograficznych płodu
- poziomów markerów biochemicznych
- oraz kombinacji tych parametrów.

Dlaczego diagnostyka prenatalna wg standardów FMF?

Algorytm oceny ryzyka aberracji chromosomowych u płodu, opracowany przez profesora Kyprosa H. Nicolaidesa (FMF) stanowi światowy standard w badaniach przesiewowych.

Wysoka wykrywalność:

- Dla trisomii 21 wykrywalność wynosi ponad 95% (przy 5% wyników fałszywie dodatnich).
- Dla trisomii 18 i 13 wykrywalność ok. 90% tych zaburzeń chromosomalnych (przy odsetku wyników fałszywie dodatnich wynoszącym 1%).

Porównanie wykrywalności (DR) przy odsetku wyników fałszywie dodatnich 5%, dla różnych metod skringu w kierunku trisomii 21.

METODY SKRININGU	DR(%)
Wiek ciężarnej	30
Wiek i markery biochemiczne w surowicy między 15., a 18. t. c.	50 - 70
Wiek i NT między 11. ⁽⁺⁰⁾ -13. ⁽⁺⁶⁾ t. c.	70 - 80
Wiek, NT, wolna podjednostka β -hCG i PAPP-A między 11. ⁽⁺⁰⁾ -13. ⁽⁺⁶⁾ t. c.	85 - 90
Wiek, NT, kość nosowa między 11. ⁽⁺⁰⁾ -13. ⁽⁺⁶⁾ t. c.	90
Wiek, NT, kość nosowa, wolna podjednostka β -hCG i PAPP-A między 11. ⁽⁺⁰⁾ -13. ⁽⁺⁶⁾ t. c.	95

[Źródło: Kypros H. Nicolaides, Piotr Węgrzyn, Badanie ultrasonograficzne między 11⁽⁺⁰⁾-13⁽⁺⁶⁾ tygodniem ciąży, Fetal Medicine Foundation, Londyn 2004]

Polskie rekomendacje i wymogi:

1. Algorytm postępowania zalecany przez FMF zyskał aprobatę Zespołu Ekspertów Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, pracującego pod kierownictwem prof. dr hab. Jana Kotarskiego i prof. dr hab. Mirosława Wielgosia. W efekcie, algorytm ten znalazł się w „Rekomendacjach Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego Dotyczących Postępowania w Zakresie Diagnostyki Prenatalnej” z 2009 roku. Autorzy rekomendacji zwrócili uwagę na fakt, iż istnieją wiarygodne dowody na to, że wiek ciężarnej powyżej 35. roku życia, będący dotychczas podstawowym wskazaniem do wykonania badań prenatalnych, jest w rzeczywistości słabym czynnikiem determinującym wystąpienie aberracji chromosomowych płodu. W obecnej dobie szczególny nacisk należy zatem położyć na wykonywanie nowoczesnych badań nieinwazyjnych oraz dążyć do nadania im charakteru przesiewowego.
2. Program Profilaktyki Prenatalnej Narodowego Funduszu Zdrowia zawiera wymóg prowadzenia diagnostyki prenatalnej wg zaleceń FMF i z wykorzystaniem sprzętu (w tym analizatorów biochemicznych) spełniających kryteria FMF.

Oferta DIAGNOSTYKI

Badania biochemiczne na aparacie BRAHMS KRYPTOR

Oznaczane parametry:

- białko PAPP-A (KRYPTOR)
- beta HCG - wolna podjednostka (KRYPTOR)

z krwi ciężarnej w pierwszym trymestrze ciąży (od 11-13⁽⁺⁶⁾ tygodnia ciąży)

Badania biochemiczne + Raport Oceny Ryzyka Wad Chromosomalnych wg FMF

Oznaczane parametry:

- białko PAPP-A (KRYPTOR)
 - beta HCG - wolna podjednostka (KRYPTOR)
- z krwi ciężarnej w pierwszym trymestrze ciąży (od 11-13⁽⁺⁶⁾ tygodnia ciąży)

Ocena ryzyka:

wykonywana jest przez lekarza z certyfikatem FMF przy użyciu oprogramowania certyfikowanego przez FMF

Badania wykonywane są:

- zgodnie z wymogami **FMF**
- przez wykwalifikowany personel
- na certyfikowanym analizatorze biochemicznym KRYPTOR firmy BRAHMS.

Aparat BRAHMS KRYPTOR

- w pełni zautomatyzowany system do wykonywania oznaczeń immunologicznych *in vitro*.
- Aparat wykorzystuje nowoczesną technologię TRACE (*Time Resolved Amplified Cryptate Emission*), która pozwala na wykonywanie badań z dużą dokładnością i wysokim stopniem powtarzalności.
- Dzięki zapewnieniu wysokiej jakości oznaczeń, aparat Kryptor (jako jeden z dwóch) został zakwalifikowany przez FMF do rutynowego wykonywania badań przesiewowych w pierwszym trymestrze ciąży.

