

DEPISTIMI PARALINDOR I TRIZOMIVE 21, 18 DHE 13

Testet e depistimit dhe ekzaminimet diagnostike



Hyrje

Kjo broshurë ka për qëllim t'ju shpjegojë se në çka konsiston testi i hershëm i dyfishtë për depistimin e trizomive 21, 18 dhe 13. Ai iu propozohet të gjitha grave shtatzëne në tremujorin e parë – në mes të javës së 11-të dhe 14-të - të shtatzënisë. Përdoret për të përcaktuar rrezikun e anomalive kromozomale tek fëmija që pritet të lindë. Ky test nuk është i detyrueshëm dhe bëhet vetëm me pëlqimin tuaj. Varësisht nga rreziku i vlerësuar, ekzaminimet më të thelluara mund të diskutohen.

Në çka konsiston testi?

Ai përfshin një ekografi, që bëhet diku në javë e 12-të, dhe një analizë të gjakut të nënës që mund të bëhet që nga java e 9-të.

Qartësia (tejdkushmëria) e zverkut

Elementi më i rëndësishëm për vlerësimin e rrezikut është matja ekografike e trashësisë së qafës së embrionit, e cila formon një zonë të quajtur tejdkushmëria e zverkut. Rreziku rritet me trashësinë e tij.

Përveç kësaj, një tejdkushmëri e trashë e zverkut mund të jetë një shenjë e rëndësishme për anomalitë e tjera të fetusit, por mund të vërehet edhe tek fëmijët zhvillimi i të cilëve mbetet plotësisht normalë.

Shenjat e serumit të nënës

Marrja e gjakut të nënës vlerëson një hormon, β -hCG të lirë dhe një proteinë, PAPP-A. Këto substanca gjenden në gjakun e të gjitha grave shtatzëne, por me një nivel tjetër tek një fetus bartës i trizomisë 21, 18 ose 13.



INFO

Nëse testi nuk bëhet në tremujorin e parë, mund të bëhet një test i tremujorit të dytë. Ai bazohet në moshën e nënës së ardhshme dhe në dy parametrat e gjakut të nënës - AFP (alfa-fetoprotein) dhe β -hCG. Në këtë rast, vlerësohet vetëm rreziku i trizomisë 21.

Si me i interpretuar rezultatet?



INFO

Rreziku i trizomisë 21 rritet krahas me moshën. Ai është 1 rast për 1600 lindje te nënat e moshës 20 vjeçare, 1 për 900 te 30 vjeçarët, 1 për 380 te 35 vjeçarët, 1 për 20 te 45 vjeçarët.

Mosha e nënës së ardhshme, e kombinuar me tejdukshmërinë e zverkut dhe me analizat e gjakut, mundëson vlerësimin e probabilitetit statistikor të të paturit të një fetusit që është bartës i njëjës nga këto tre trizomi.

Një rrezik i ulët

Rezultati konsiderohet i ulët atëherë kur rreziku i trizomisë është midis 1/1001 dhe 1/20 000 lindje. Kjo do të thotë se do të duhej më shumë se 1000 lindje për të gjetur një rast trizomie. Për këto nëna të ardhshme, rreziku është me të vërtetë i ulët. Nuk kërkohen teste të tjera përveç vëzhgimit të zakonshëm ekografik

Një rrezik i rritur ose mesatar

Një rezultat konsiderohet si «i rritur» ose «mesatar» atëherë kur rreziku i trizomisë është më i madh se 1 në 1000 (1/500, 1/150, 1/50, etj.). Ky rezultat nuk dëshmon praninë e një trizomie.

Sipas nivelit të rrezikut, teste të tjera mund të propozohen nga rasti në rast:

- ▶ një test paralindor jo-invaziv (Genatest) në rastet e rrezikut mesatar më të lartë se 1 në 1000 dhe nëse ekografia është normale
- ▶ një diagnozë paralindore invazive (koriocenteza, amniocenteza) në rast të rrezikut të lartë (kombinimi i një rreziku më të lartë se 1 në 1000 me kriterë të tjera: anomalitë ekografike, shtatzënia e shumëfishtë, tejdukshmëria shumë e lartë e zverkut, etj).

Çka duhet me bërë në rast të rrezikut të rritur?

Varësisht nga rreziku i trizomisë 21, 18 ose 13, janë të mundshme dy lloje të ekzaminimeve shtesë.

Një test jo-invaziv paralindor (Genatest)

Në rast të rrezikut mesatar, Genatest propozohet për depistimin e trizomisë 21, 18 dhe 13 të fetusit, në përjashtim të rastit kur ekografia tregon një deformim trupor ose një tejdukshmëri të rritur të zverkut. Në këto situata të posaçme, një diagnozë përmes koriocentezës dhe amniocentezës propozohet menjëherë.

I realizuar përmes marrjes së gjakut të nënës, Genatest analizon substancën gjenetike të fetusit (ADN-in e tij) të lëshuar nga placenta në gjakun e gruas shtatzëne. Ky test nuk paraqetë rrezik të menjëhershëm për shtatzëninë. Rezultatet janë në dispozicion brenda 5-10 ditë pune pas marrjes së gjakut.

Nëse testi tregon se, sipas të gjitha gjasave, fetusi është bartës i trizomisë përkatëse, duhet që rezultati të konfirmohet përmes një ekzaminimi invaziv diagnostik (koriocentezë ose amniocentezë).



ME E DITUR

Për më shumë informata, lexoni *Genatest, një test jo-invaziv paralindor.*

Një diagnostikim paralindor

Për me e ditur saktësisht se a është i prekur apo jo fetusi nga trizomia 21, 18 ose 13, mjeku bënë një koriocentezë ose një amniocentezë:

- ▶ korioncenteza, apo marrja e mostrave me korionik villus (biopsia e vileve koriale) konsiston në marrjen e një mostre të vogël nga placenta e ardhshme duke përdorur një gjilpërë të drejtuar nën kontrollin ekografik (me ultratinguj)
- ▶ amniocenteza konsiston në marrjen, me një gjilpërë, e mostrave të pak lëngu amniotik, nën kontrollin ekografik.

Këto dy ekzaminime mundësojnë analizën e tërësisë së kromozomeve fetale.

Në raste të rralla (0.2 deri 0.5%), janë gjetet invazive ata të cilat mund të shkaktojnë një abort.

Rezultatet e para janë në dispozicion brenda 48 orëve e kurse ata përfundimtare merren pas dy javësh.



INFO

Një konsultim specifik ju propozohet në qoftë se testet e tremujorit të parë tregojnë një rrezik mesatar ose të lartë, me qëllim që të jepen kështu shpjegime mbi teknikat diagnostike dhe për t'ju sqaruar lidhur me zgjedhjen e ekzaminimit.

Informata praktike

Kontakti

☎ 022 372 42 29

➔ www.hug-ge.ch/gynecologie-obstetrique

Faturimi

Testi i depistimit të tremujorit të parë (ekografia dhe analiza e gjakut të nënës) dhe shpenzimet e koriocentezës dhe amniocentezës merren mbi sipër nga sigurimi i obligueshëm shëndetësor.

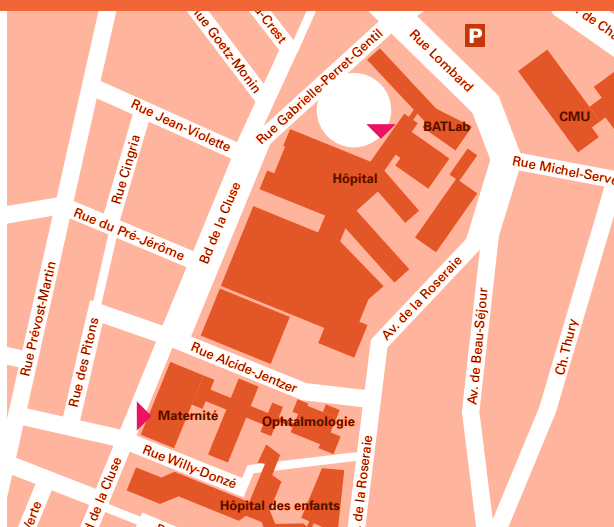
Testi paralindor jo-invaziv paguhet nga shërbimet bazike të LAMal (sigurimit shëndetësor) poqese rreziku i trizomisë është më i lartë se 1 prej 1000.

Shërbimi i obstetrikës

Njësia fetale dhe
e ekografisë
Bd de la Cluse 30
1205 Genève

Hyrja

Tram 12 et 18,
ndalja « Augustins »
Bus 35,
ndalja « Maternité-Pédiatrie »



Kjo broshurë e testuar pranë pacientëve është realizuar nga shërbimi i obstetrikës, në bashkëpunim me grupin informativ për pacientët dhe të afërmit (GIPP) të HUG (SUGJ).