

Pielikums Nr. 1. – Informācija pacientiem

Augļa hromosomālu patoloģiju un ultrasonogrāfijas anatomijas skrīnings

Šī informācija ir domāta sievietēm kas plāno grūtniecību un grūtniecēm. Informācijā ir uzrakstīts, kas ir augļa hromosomālu patoloģiju un augļa ultrasonogrāfijas (US) anatomijas skrīnings, kādi ir riska faktori, ka auglim būs kāda no hromosomālām patoloģijām, kad tas ir jāveic, kādi papildus izmeklējumi ir jāveic izmainīta skrīninga gadījumā.

Augļa hromosomālu patoloģiju skrīnings.

Kas ir augļa hromosomālu patoloģiju skrīnings?

Augļa hromosomālu patoloģiju skrīnings ir izmeklējumu kopums, kas parāda Jūsu risku, ka šajā grūtniecībā auglim ir kāda no hromosomālām patoloģijām. Šo skrīningu veic pirmajā un/vai otrajā grūtniecības trimestrī.

Kas man ir jāzina pirms veikt šo skrīningu?

Pirmajā vizīte pie Jūsu antenatālās aprūpes sniedzēja Jūs tiksiet iekļauta zema vai augsta riska grupā. Tas nozīmē to, ka augsta riska grūtniecei ir paaugstināts risks uz augļa hromosomālām patoloģijām, salīdzinot ar zema riska grupu. Augsta riska grūtnieces tiek pievērta lielāka uzmanība un izmeklēšana atšķirās no zema riska grūtniecēm.

Jūs nonāksiet augsta riska grupā, ja Jums ir sekojoši riska faktori:

- 1) Jūsu vecums ir lielāks par 35 gadiem,
- 2) Bērna tēva vecums ir lielāks par 45 gadiem,
- 3) Jūsu vai bērna tēva ģimenēs ir bijušas iedzimtas, pārmantotas slimības,
- 4) Iepriekšējās grūtniecībās ir bijusi preeklampsija,
- 5) Iepriekšējā grūtniecībā ir bijusi augļa intrauterīnā augšanas aizture,
- 6) Ir bijusi teratogēno riska faktoru ietekme (faktori, kas var izraisīt augļa iedzimtas patoloģijas, piemēram, daži medikamenti, smēķēšana, radiācijas ietekme).

Ko nozīmē apgrūtināta ģenētiska anamnēze?

Tas nozīmē ka Jums ir sekojoši riska faktori, vai anamnēzē:

- 1) vienam vai abiem no vecākiem ir iedzimtas orgānu vai orgānu sistēmas anomālijas,
- 2) ģenētiskas slimības,
- 3) vecākiem asins radniecība,
- 4) ģimenē ir bērns ar iedzimtām attīstības anomālijām,
- 5) neskaidru iemeslu dēļ ģimenē ir bijuši vairāk nekā divi spontāni aborti,

- 6) dzimuši nedzīvi bērni vai miruši agrīnā vecumā, u.c.

Uz kādām hromosomālām patoloģijām var nodrādīt skrīnings?

- 1) Dauna sindroms (21.hromosomas trisomija).
- 2) Edvardsa sindroms (18.hromosomas trisomija).
- 3) Patau sindroms (13.hromosomas trisomija).
- 4) Tērnera sindroms (dzimumhromosomas monosomija).

Pirmā trimestra augļa hromosomālu patoloģiju skrīnings.

Šo skrīningu piedāvā visām grūtniecēm. Pirmā trimestra ģenētiskais skrīnings sevī ietver:

- 1) Vecuma riska aprēķināšanu. Pieaugot vecumam ir augstāks risks, ka Jums būs augļa hromosomāla patoloģija.
- 2) Asins analīzes no vēnas mātei. Analīzēs izvērtē divus marķierus: brīvais β HCG (beta-horionadotropais hormons) un PAPP-A (ar grūtniecību asociēts plazmas proteīns A).
- 3) Augļa ultrasonogrāfija. Ultrasonogrāfijas laikā izmēra augli, skausta kroku. Skausta kroka ir augļa kaklā un galvaskausa zemākajā daļā atrodoša šķidrums kolekcija. Palielināta skausta kroka ir saistīta ar paāugstinātu risku uz augļa hromosomālām patoloģijām.

Zema riska grūtniecēm skrīningu veic sākot no 11.grūtniecības nedēļām, līdz 13.grūtniecības nedēļām un 6 dienām. Asins analīzes ir jānodod ne vēlāk kā divas dienas pēc ultrasonogrāfijas.

Augsta riska grūtniecēm šis algoritms nedaudz atšķiras. Jau 10.grūtniecības nedēļā Jums paņems asins analīzes, un laikā no 11.līdz 13+6 grūtniecības nedēļām veiks augļa ultrasonogrāfiju. Ultrasonogrāfiju Jums veiks ārsts-eksperts ar FMF (*Fetal Medicine Foundation*) sertifikātu.

Nemot vērā Jūsu asins analīžu rezultātus, vecuma risku un atradnes ultrasonogrāfijas laikā, tiks aprēķināts Jūsu risks uz augļa hromosomālām slimībām.

Kādi ir iespējami skrīninga rezultāti, ja esmu iekļauta zema riska grupā?

- 1) Pēc parametriem Jūs paliekat zema riska grupā (risks $<1:1000$).
- 2) Ir izmaiņas skrīningā – Jūs pārceļ augsta riska grupā. Jā novēro:
 - a. Izmaiņas bioķīmijā: PAPP-A $<0,5\text{MoM}$ un/vai brīvais β HCG $>2\text{MoM}$,
 - b. Kopējais risks $\geq 1:1000$.

Šajā gadījumā Jūs nosuta uz atkārtotu, detalizētāko ultrasonogrāfiju pie ārsta-eksperta. Tālāka izmeklēšana ir pēc augsta riska grūtniecības protokola.

Kādi ir iespējami skrīninga rezultāti, ja esmu iekļauta augsta riska grupā?

- 1) Pēc parametriem Jūs pārceļ zema riska grupā (risks <1:1000).
- 2) Pēc ārsta-eksperta uzskatiem ir jāveic neizvazīvais prenatalā tests (NIPT),
- 3) Ir jāveic augļa ehokardiogrāfiju (EHO) 20-21+6. grūtniecības nedēļā.

Pie izmainītiem skrīninga, NIPT vai EHO rezultātiem, Jums ir jādodas uz prenatalā aprūpes centru, kur ir pieejams ginekologs ar FMF sertifikātu, ģenētiķis un pediatrijas speciālists. Pēc ārstu konsīlija Jums tiks nozīmēti papildus izmeklējumi.

Otrā trimestra augļu hromosomālu patoloģiju skrīnings.

Šo skrīningu veic, jā grūtniecības laiks ir pārsniedzis 14.grūtniecības nedēļas, vai pēc ultrasonogrāfijas augļa izmērs pārsniedz 84mm. Tas ir indicēts, ja netika veikts pirmā trimestra skrīnings, vai pēc ārsta ultrasonogrāfijas speciālista vai ģenētiķa lēmuma.

Tāpat kā pie pirmā trimestra skrīninga, tiek izvērtēta Jūsu riska grupa. Ja Jums ir apgrūtināta ģenētiska anamnēze, vai šīs grūtniecības laikā Jūs tika pakļautas teratogēnu faktoru ietekmei (noteikti medikamenti, radiācija, u.c.), Jūsu ginekologs uzreiz Jūs nosūtīs pie ģenētiķa. Otrā grūtniecības trimestrī veic trīskāršo skrīninga testu, kad Jums ņem asins analīzes no vēnas un izvērtē bioķīmiskus marķierus:

- 1) Alfa fetoproteīns (AFP).
- 2) Horiogonadotropais hormons (hCG).
- 3) Brivais estriols (uE3)

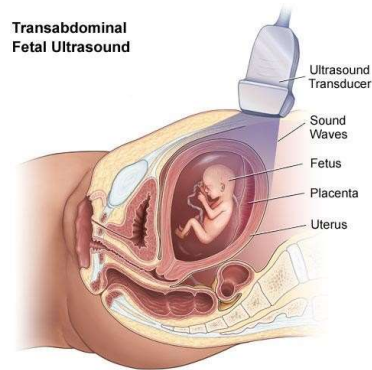
Šo marķieru izmaiņas asinīs paaugstina risku, ka auglim ir hromosomāla slimība. Šo analīzi veic 15-17.grūtniecības nedēļās.

Iespējami analīžu rezultāti un tālāka taktika ir kā pirmā trimestra skrīninga.

Augļa ultrasonogrāfijas anatomijas skrīnings.

Kas ir augļa ultrasonogrāfija?

Augļa ultrasonogrāfija ir attēldiagnostikas metode, kuras laikā izmanto ultraskaņu, lai izvērtētu augļa anatomiju un dzemdes struktūras. To izmanto, lai novērtētu augļa attīstību, augšanu un monitorēt Jūsu grūtniecību. Ultrasonogrāfijas ir nekaitīga grūtniecības laikā un plaši pielietota.



Attēls Nr.1. Augļa ultrasonogrāfija

Pirmā trimestra ultrasonogrāfijas anatomijas skrīnings.

Primā trimestra augļa anatomijas skrīningu veic vienlaikus, kad veic ģenētiskā skrīningā iekļautu US. Papildus iepriekšminētiem marķieriem izvērtē augļa anatomijas struktūras (orgāni un orgānu sistēmas).

- 1) Galva,
- 2) Kakls,
- 3) Seja,
- 4) Mugurkauls,
- 5) Sirds,
- 6) Vēders,
- 7) Vēdera priekšējā siena,
- 8) Rokas un kājas,
- 9) Placenta,
- 10) Nabas saite.

Jā ultrasonogrāfijas laikā neatrod nekādu patoloģiju, tad Jūsu antenatālā aprūpe būs atbilstoši Ministra Kabineta noteikumiem Nr.611.

Atsevišķos gadījumos, kas būs uzskaitīti tālāk, būs jāveic augļa ehokardiogrāfiju.

Pie patoloģijas būs nepieciešams multidisciplinārs (vairāku speciālistu) konsīlijs, papildus izmeklēšana.

Otrā trimestra ultrasonogrāfijas anatomijas skrīnings.

Šo skrīningu veic 20-21+6 grūtniecības nedēļās. US laikā veic augļa biometrijas noteikšanu (skatās, ka aug auglis), nosaka paredzamo augļa svaru, izvērtē augļa kustības, augļa ūdeņu daudzumu, un detalizētu anatomijas izvērtējumu. US laikā var apskatīt sekojošus orgānus un struktūras:

- 1) Galva,
- 2) Seja,
- 3) Kakls,
- 4) Mugurkauls,
- 5) Krūšu kurvis,
- 6) Sirds,

- 7) Vēders,
- 8) Rokas un kājas,
- 9) Placenta,
- 10) Nabas saite,
- 11) Dzimumorgāni,
- 12) Dzemdes kakls.

Jā ultrasonogrāfijas laikā neatrod nekādu patoloģiju, tad Jūsu antenatālā aprūpe būs atbilstoši Ministra Kabineta noteikumiem Nr.611.

Atsevišķos gadījumos, kas būs uzskaitīti tālāk, būs jāveic augļa ehokardiogrāfiju.

Pie patoloģijas būs nepieciešams multidisciplinārs (vairāku speciālistu) konsīlijs, papildus izmeklēšana.

Kādi papildus izmeklējumi būtu nepieciešami, ja skrīnings Jums parāda paaugstinātu risku uz augļa hromosomālām slimībām?

Augļa ehokardiogrāfija.

Augļa ehokardiogrāfiju veic 20-21+6 grūtniecības nedēļās, ja Jums ir kāds no šiem riska faktoriem:

Mātes faktori:

- 1) Jā Jums ģimenē ir iedzimta sirdskaite (ieskaitot pirmās pakāpes radus),
- 2) Jā Jums ir cukura diabēts, fenilketonūrija, u.c. vielmaiņas slimības,
- 3) Jā Jums ir autoimūnas slimības - sistēmas sarkanā vilkēde, reimatīdais artrīts, u.c.,
- 4) Jā Jūsu ģimenē iedzimtas un pārmantotas ģenētiskas slimības,
- 5) Jā šīs grūtniecības laikā Jums ir bijusi saskarsme ar teratogēna faktoriem (piemēram, ja Jūs lietojat sekojošus medikamentus - Retinoīdi, Fenitoīns, Karbamazepīns, Valproātskābe),
- 6) Jā šīs grūtniecības laikā lietoti nesteroidie pretiekaisuma (Ibuprofēns, Aspirīns, Indomrtacīns, u.c.)
- 7) Jā grūtniecības laikā Jums tika pierādīta infekcijas slimība (Masaliņas, Parvovīruss B19, Coxackie vīruss u.c.)

Augļa faktori:

- 1) Jā ir aizdomas par augļa sirds patoloģiju rutīnas augļa ultrasonogrāfijas laikā,
- 2) Jā tika atrasta ekstrakardiāla vai hromosomāla augļa patoloģija,
- 3) Jā tika novērota persistējoši sirds ritma traucējumi,
- 4) Jā tiek konstatēta universāla augļa tūska,
- 5) Jā Jums ir monohoriāla daudzauģļu grūtniecība ar aizdomām par dvīņu transfūzijas sindromu,
- 6) Jā auglim ir palielināta ≥ 3.4 mm augļa skausta kroka.

Neinvazīvā prenatalā diagnostika – NIPT analīze.

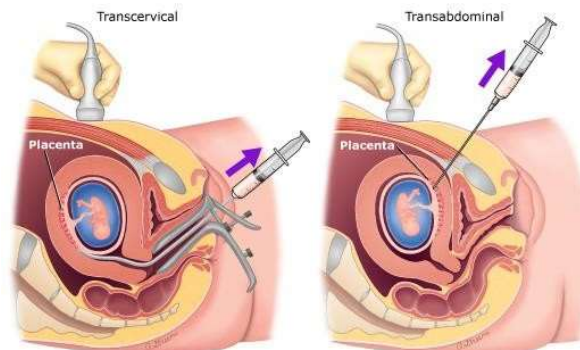
Augļa DNS komponenti nonāk mātes asins un sastāda aptuveni 3-13% no visu ārpusšūnu brīvo DNS mātes asinīs. Šīs daudzums palielinās grūtniecībai progresējot un izzūd pēc dzemdībām. Brīvo ārpusšūnu DNS var tikt pielietots lai identificētu augļa dzimumu, augļa rēzus faktoru, atklāt pārmantotās slimības. Skrīningu var veikt sākot jau no 9.grūtniecības nedēļām līdz pat dzemdībām un piedāvā augstāko atklāšanas līmeni Dauna sindroma gadījumā. Testa trūkums ir dārdzība, tas nav iekļauts grūtnieču NVD programmā, valsts apmaksātā tarifa grozā. Tas nozīmē ka Jums būs jāapmaksā šis tests no saviem līdzekļiem. Šī testa priekšrocība ir tajā, ka nav tie riski, kas ir saistīti ar invazīvām procedūrām. Jāatceras, ka NIPT analīze arī ir viena no skrīninga metodēm. Jā tests izrādās pozitīvs, ir jāveic diagnostiskā amniocentēze vai horija bārkstiņu biopsija.

Invazīvā prenatalā diagnostika.

- 1) Horija bārkstiņu biopsija – ir viena no invazīvām prenatalās diagnostikas procedūrām. Šīs procedūras laikā ņem mazu gabaliņu no placentas. Atkarībā no tā, kur atrodas placenta, pastāv divas pieejas – caur vēdera priekšējo sienu un caur maksts. Šo procedūru veic pirmā grūtniecības trimestra laikā no 10.līdz 13.,grūtniecības nedēļām.

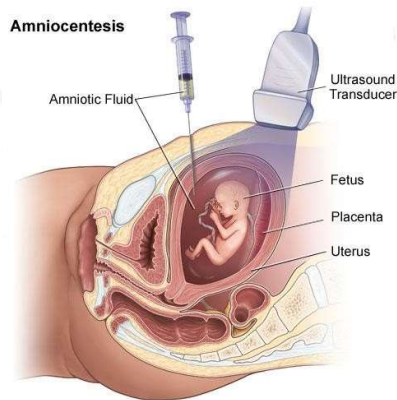
Jā placenta atrodas dzemdes mugurējā sienā, tad izvēlās transvaginālu pieeju (caur maksts). Caur ginekoloģisku spoguļi, ultrasonogrāfijas kontrolē, makstī ievieto gumijas kateteru un ejot caur dzemdes kakla kanālu ievieto dzemdē pie placentas. Otrs katetra gals ir piestiprināts šļircei, kurā ir negatīvais spiediens, pateicoties kuram tiek paņemtas horija bārkstiņas. Pēc tam, kad materiāls ir dabūts, ārsts pārbauda, vai ir iegūtas pietiekoši daudz bārkstiņas un viss materiāls tiek nosūtīts tālākai izmeklēšanai.

Jā placenta atrodas pa priekšējo dzemdes sienu, tad pielieto transabdominālu pieeju, kad caur vēdera priekšējo sienu ar negatīvā spiediena palīdzību paņem nepieciešamu materiālu.



Attēls Nr.2. Horija bārkstiņu biopsijas tehnika.

- 2) Augļa ūdeņu analīze jeb amniocentēze – invazīvā procedūra, kuras laikā ņem augļa ūdeņus ģenētiskai izmeklēšanai. Procedūras laikā caur vēdera priekšējo sienu, ultrasonogrāfijas kontrolē, ievieto adatu amnija pūslī un atsūc 20-25 ml augļa ūdeņus. Augļa ūdeņi satur augļa šūnas, t.sk. DNS materiālu. Iegūto materiālu nosūta tālākai izmeklēšanai. Amniocentēzi veic no 16.līdz 20.grūtniecības nedēļām.



Attēls Nr.3. Amniocentēzes tehnika.

Kas Jums ir jāzina, pirms veikt invazīvo prenatalu procedūru?

Pirms procedūras veikšanas prenatalās diagnostikas ārsts eksperts izskaidros Jums, kāpēc tieši Jūsu gadījumā ir nepieciešama šāda veida procedūra, kā tā ir tehniski veicama, kādi ir iespējami procedūras sarežģījumi. Jums atbildēs uz visiem Jūs satraucošiem jautājumiem. Jums arī tiks iedota informētās piekrišanas vai atteikšanas veidlapa, kuru Jums būs jāpāraksta. Jūs varat arī atteikties no manipulācijas veikšanas, ja uzskatāt no par nepieciešamu.

Izmeklējumu rezultāti būs zināmi pēc 2 nedēļām un tiks paziņoti Jums personīgi.

Vai invazīvās prenatalās procedūras ir drošas?

Kopumā komplikāciju risks invazīvām prenatalām procedūrām ir zems. Visbīstamākā no tām ir spontāna grūtniecības pārtraukšanās, jeb spontāns aborts. Pēc amniocentēzes šo komplikāciju novēro reti – 0.1-1.1% gadījumos, kas ir 1:1000-1:100 grūtniecēm. Pēc horija bārktiņu biopsijas tas ir nedaudz biežāk novērojamas: no 1 līdz 1,5%.

Citi iespējami sarežģījumi ir:

- Rēzus imūnkonflikts. Tā komplikācija var Jūs skart, ja Jūms ir Rēzus pozitīvā asinsgrupa. Lai šī komplikācija nenotiktu, pēc procedūras veic Rēzus Imūnoglobulīna injekciju.
- Bieži novēro velkošās sāpes vēdera lejasdaļā. Šāda gadījumā Jūs varat lietot pretspāpju tabletes (piemēram Paracetamolu).
- Dzemdes tonizācija ir kā atbildes reakcija uz procedūru. Šajā gadījumā var palīdzēt magnija preparāti.
- Augļa orgānu bojājums, jaundzimušā ortopēdiskās patoloģijas – veidojās, ja procedūras laikā ar adatu traumē augli.
- Horioamnionīts, dzemdes iekaisums. Ļoti rets sarežģījums. Visas invazīvas procedūras veic sterilos apstākļos, iepriekš rūpīgi sagatavojot visus instrumentus.
- Priekšlaicīga membrānu ruptūra,
- Hemorāģija adatas ievietošanas vietā.

Jā Jums ir kāda no iepriekš minētām komplikācijām, lūdzu, sazināties ar Jūsu ginekologu

vai ģimenes ārstu. Gadījumā jā parādās stipras sāpes vēderā, asiņošana no dzimumceļiem, vai augļa ūdeņu noplūšana, paaugstinātā ķermeņa temperatūra virs 38 grādiem, Jums ir jāvēršas pēc neatliekamas medicīniskās palīdzības.