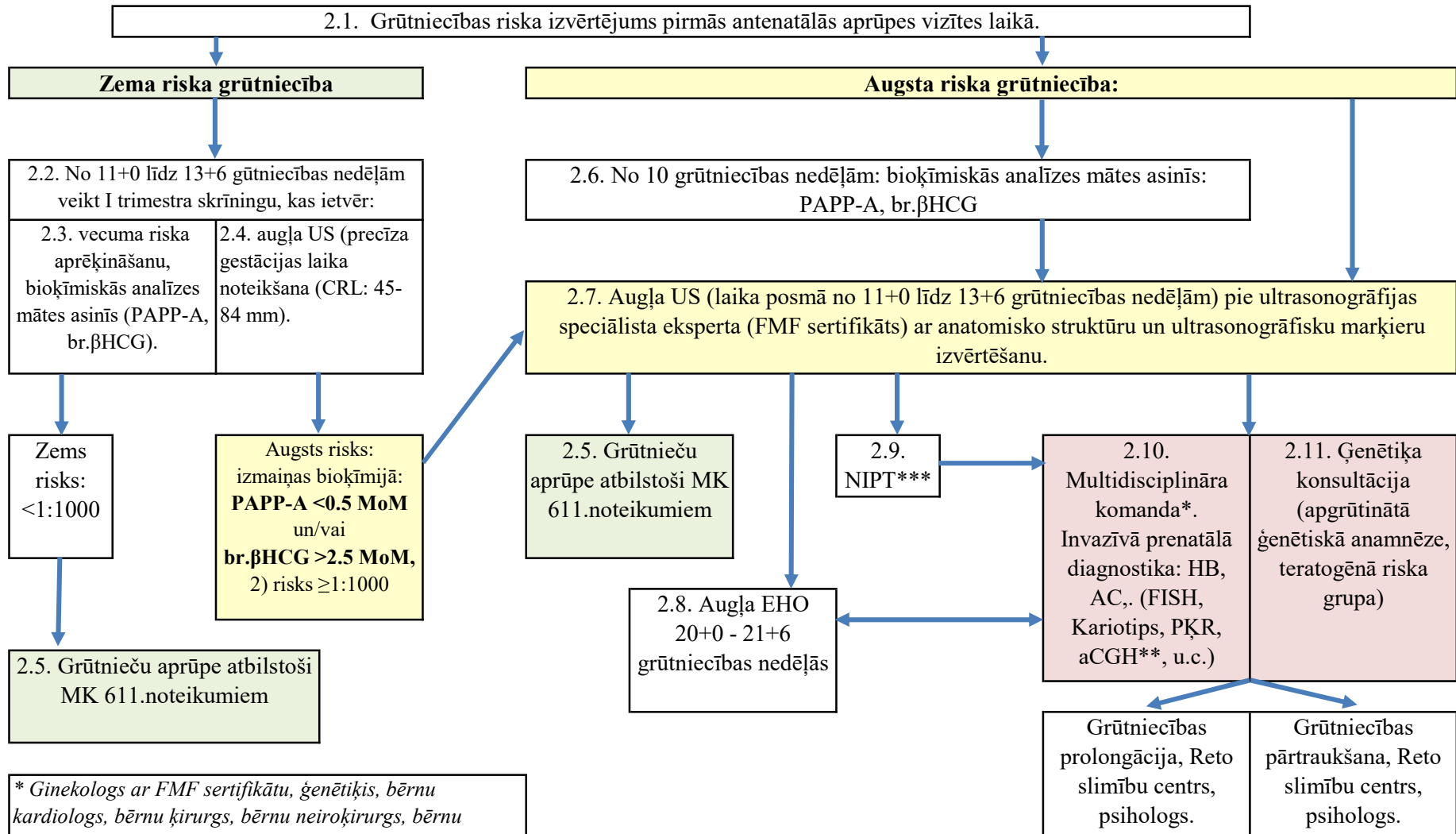


Klīniskais ceļš. Augļa hromosomālās patoloģijas skrīnings I trimestrī.



* Ginekologs ar FMF sertifikātu, ģenētiķis, bērnu kardiologs, bērnu ķirurgs, bērnu neiroķirurgs, bērnu nefrologs, urologs, bērnu neirologs, patologs, radiologs u.c.
 ** Ar BKUS konsīlija lēmumu (trīs ģenētiķi) vai kā maksas pakalpojums.
 ***NIPT - maksas

CRL - crown rump lenght NT - nuchal translucency (skausta kroka) FISH - fluorescence <i>in situ</i> hybridization PQR - polimerāzes ķēdes reakcija aCGH - salīdzinošā genoma hibridizācija	PE - preeklampsija IUAAA - intrauterīnā augļa augšanas aizture Augļa EHO - augļa ehokardiogrāfija VCC - <i>vitium cordus congenitum</i>	HB - horija biopsija AC - amniocentēze PAPP-A - ar grūtniecību saistīts proteīns - A br.βHCG - brīvais beta horionadotropais hormons																					
Koks dziļumā, atbilstoši numerācijai:																							
2.1. Atverās Pielikums Nr 2. Augsta riska grūtniecība nevālamam iznākumam.																							
2.3 Pirmā trimestra kombinētais skrīnings sastāv no: mātes vecums + NT + br.βHCG + PAPP-A izvērtēšanas. Skrīningu pielieto, lai atklātu grupu, kam ir paaugstināts risks uz biežākām aneiploīdijām: Dauna, Patau un Edvardsa sindromu. Diagnostikas līmenis ir 80-85% un viltus-pozitīvo rezultātu līmenis ir 5%. Pielietojot papildus ultrasonogrāfijas marķierus, atklāšanas līmenis tiek paaugstināts līdz 93-95% (FMF) un viltus pozitīvo rezultātu līmenis samazinās līdz 2,5%.																							
2.4. Skausta kroka. Skausta kroka, jeb <i>nuchal translucency</i> (NT) - tiek definēta kā augļa zemādas šķidrums kolekcijas parādīšanās, kas atrodas augļa kakla rajonā un galvaskausa zemākajā daļā. Izmantojot vienīgi NT kā skrīninga metodi, tās atklāšanas līmenis ir 69-75% ar viltus pozitīvo rezultātu līmeni 5-8%. Palielināta NT ir asociācija ar Dauna sindromu un citām hromosomālām patoloģijām, ka arī vairāk nekā 50 augļa attīstības un ģenētiskām anomālijām, augļa anēmiju, infekcijām, kā arī ar nevēlamu grūtniecības iznākumu. Augļa hromosomālo defektu prevalence apieug no 0,2% ,kad NT ir no 5 līdz 95 percentīlēm, līdz 65%, kad NT ir >6,5mm. Hromosomāli veseliem augļiem lielo attīstības anomāliju prevalence ir 1,5%, kam NT ir no 5 līdz 95 percentīlēm 2,5%, ja NT ir no 95 līdz 99 percentīlēm un ja skausta kroka ir lielāka par 6,5mm - 45%. Palielināta NT augļiem ar normālu kariotipu ir indikācija detalizētai augļa USG 20.-21.grūtniecības nedēļā un augļa ehokardiogrāfijai.																							
2.4. Papildus atverās Klīniskais ceļš. Augļa anatomijas US skrīnings I trimestrī.																							
2.5. Atverās saite uz MK 611.noteikumiem 1.pielikumu. Pieejams internetā: https://likumi.lv/doc.php?id=140695).																							
2.6. Labākais laiks, lai veiktu bioķīmiskās analīzes mātes asinīs ir 10. grūtniecības nedēļa, jo tad novēro lielāku novirzi no normas augļa aneiploīdijas gadījumā. Dauna sindroma gadījumā br.βHCG ir paaugstināts un PAPP-A ir pazemināts. 13. un 18.hromosomu trisomiju gadījumos abi šie rādītāji ir pazemināti. Asins bioķīmiskās analīzes ir jāveic ne vēlāk kā divas dienas pēc ultrasonogrāfiskā izmeklējuma.	<table border="1"> <thead> <tr> <th><i>MoM</i></th> <th>PAPP-A</th> <th>br.βHCG</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1 auglis</td> <td>1.0</td> <td>1.0</td> </tr> <tr> <td>2 augļi</td> <td>2.0</td> <td>2.0</td> </tr> <tr> <td>T21</td> <td>0.5</td> <td>2.0</td> </tr> <tr> <td>T13</td> <td>0.4</td> <td>0.3</td> </tr> <tr> <td>T18</td> <td>0.2</td> <td>0.2</td> </tr> <tr> <td>xo</td> <td>0.5</td> <td>1.2</td> </tr> </tbody> </table>	<i>MoM</i>	PAPP-A	br.βHCG	1 auglis	1.0	1.0	2 augļi	2.0	2.0	T21	0.5	2.0	T13	0.4	0.3	T18	0.2	0.2	xo	0.5	1.2	
<i>MoM</i>	PAPP-A	br.βHCG																					
1 auglis	1.0	1.0																					
2 augļi	2.0	2.0																					
T21	0.5	2.0																					
T13	0.4	0.3																					
T18	0.2	0.2																					
xo	0.5	1.2																					
2.7 Augsta riska grūtniecības gadījumā US veic ārsts ultrasonogrāfijas speciālists ar FMF sertifikātu. Papildus izvērtē sekojošus ultrasonogrāfijas marķierus: deguna kauls (NB), ductus venosus (DV), aa.uterinae, trikuspīdālā vārstule. Ārstu ultrasonogrāfijas speciālistu (FMF sertifikāts) saraksts (uz 01/01/2019 https://www.fetalmedicine.org/lists/map/certified/NT).																							
2.7. Papildus atverās Klīniskais ceļš. Augļa anatomijas US skrīnings I trimestrī.																							
2.8. Atverās Pielikums Nr 3. Augsta riska grūtniecība iedzimtai augļa sirdskaitei.																							

2.9. Neinvazīvs prenatalā tests (NIPT). Šo izmeklējumu veic pēc prenatalās diagnostikas ārsta eksperta lēmuma. Ārpusšūnu brīvais DNS skrīnings izvērtē DNS spirāles īsos segmentus mātes asinīs un var tikt pielietots kā skrīnings vairākām augļa patoloģijām. Augļa DNS komponenti nonāk mātes asins cirkulācijā primāri no placentāro ārpusšūnušūnu apoptozes vai ieprogramētās šūnu nāves produktiem un sastāda aptuveni 3-13% no visu ārpusšūnu brīvo DNS mātes asinīs. Šis daudzums palielinās grūtniecībai progresējot un izzūd pēc dzemdībām. Brīvo ārpusšūnu DNS var tikt pielietots, lai identificētu augļa dzimumu, augļa rēzus faktoru, atklāt pārmantotās autosomāli dominantas slimības. Skrīningu var veikt sākot no 9. grūtniecības nedēļas līdz dzemdībām un piedāvā augstāko atklāšanas līmeni Dauna sindroma gadījumā: vairāk nekā 98% atklāšanas līmenis un skrīninga pozitīvo līmeni mazāku par 0,5%. Patau un Edvardsa sindroma gadījumā šī rādītāji ir zemāki. Testa trūkums ir dārdzība, tas nav iekļauts antenatālās aprūpes programmā, valsts apmaksātā tarifa grozā. Nav plānots iekļaut testu zema riska grūtnieču populācijā.

2.10. Multidisciplināra komanda tiek iesaistīta, ja US laikā konstatē iedzimtu augļa attīstības anomāliju. Tālākie izmeklējumi pēc konsīlija lēmuma.

2.11. Atverās Pielikums Nr 2. Augsta riska grūtniecība nevēlamam iznākumam.

Saistītie dokumenti:

- Klīniskais algoritms. Hromosomālo patoloģiju un augļa anatomijas skrīnings 1. trimestrī (zema riska grūtniecība)
- Klīniskais algoritms. Hromosomālo patoloģiju un augļa anatomijas skrīnings 1. trimestrī (augsta riska grūtniecība)
- Pielikums Nr. 2. Augsta riska grūtniecība nevēlamam iznākumam.
- Pielikums Nr 3. Augsta riska grūtniecība iedzimtai augļa sirdskaitei.
- Klīniskais ceļš. Augļa anatomijas US skrīnings I trimestrī.