

**Program
badań
prenatalnych**

I. UZASADNIENIE CELOWOŚCI WDROŻENIA „PROGRAMU BADAŃ PRENATALNYCH”, zwanego dalej Programem.

1. Opis problemu zdrowotnego

W ostatnich latach wzrasta systematycznie średni wiek kobiet rodzących. Szacuje się, że rodzące powyżej 35 roku życia stanowią 8 – 10% ogólnej liczby porodów. Powyżej 35 r.ż. wzrasta statystycznie istotnie, ryzyko wystąpienia patologii płodu uwarunkowanej aberracją chromosomalną.

Ryzyko populacyjne urodzenia dziecka z wadą wrodzoną wynosi około 3 - 5%. Część z tych wad dzięki diagnostyce obrazowej możliwe jest do rozpoznania we wczesnym okresie ciąży (I i II trymestr ciąży). Każdy przypadek stwierdzonej patologii wymaga weryfikacji za pomocą biochemicznych i genetycznych badań.

Określenie ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych i wykrycie wielu wad rozwojowych we wczesnym okresie ciąży pozwala na bezpieczne prowadzenie ciąży i umożliwia podjęcie leczenia już w czasie życia płodowego. Pozwala także rodzicom dziecka przygotować się do natychmiastowego wdrożenia specjalistycznej opieki medycznej po jego urodzeniu.

Należy podkreślić, że rozwój metod diagnostycznych biologii molekularnej i cytogenetyki stwarza możliwość wczesnego prenatalnego rozpoznawania coraz większej liczby chorób dziedzicznych w rodzinach obciążonych wysokim ryzykiem ich występowania (25% i powyżej).

W przypadku ciąż z grupy wysokiego ryzyka diagnostyka prenatalna jest bezwzględnie wskazanym wskazaniem medycznym. Poradnictwo genetyczne wzbogacone współczesnymi możliwościami diagnostyki prenatalnej stanowi podstawowy element profilaktyki wad rozwojowych i innych chorób genetycznych.

Obecnie uważa się, że priorytetowe są badania biochemiczne wykonywane w pierwszym trymestrze ciąży, wspólnie z badaniem USG, oceną przezierności karku (NT – nuchal translucency), obecnością kości nosowej (NB – nasal bone) i pomiarem stężenia PAPP-P oraz wolnej gonadotropiny kosmówkowej. Wartość wykrywcza (DR-Detection Rate) tego badania, wykonanego pomiędzy 11 a 13 (+6 dni) tygodniem ciąży wynosi 95 %, a procent wyników fałszywie pozytywnych 5 %. Wykonywanie testu z użyciem AFP, Estriolu i Inhibiny –A, nie tylko opóźnia diagnostykę (wykonywany jest pomiędzy 15 a 18 tygodniem ciąży), ale też nie podnosi jego wartości, bowiem wartość wykrywcza (DR) wynosi tylko 60-70 %.

II. CELE OGÓLNE I SZCZEGÓŁOWE PROGRAMU

1. Cel główny:

- 1) umożliwienie wczesnej identyfikacji ryzyka wad (testy biochemiczne) i wczesnego rozpoznania wad płodu (USG),
- 2) zwiększenie dostępności badań prenatalnych w Polsce.

2. Cele pośrednie:

- 1) opracowanie systemu organizacyjnego badań prenatalnych w naszym kraju,
- 2) opracowanie algorytmów postępowania w nieinwazyjnych i inwazyjnych badaniach prenatalnych,
- 3) profilaktyka chorób dziedzicznych w rodzinach wysokiego ryzyka genetycznego (badania molekularne i poradnictwo genetyczne).

III. SPOSÓB REALIZACJI DZIAŁAŃ NA POSZCZEGÓLNYCH ETAPACH REALIZACJI PROGRAMU.

1. Tryb włączania do Programu.

Wymagane jest skierowanie do Programu, zawierające informacje o wskazaniach do objęcia Programem, wystawione przez lekarza prowadzącego ciążę.

2. Populacja objęta Programem:

Do włączenia do Programu uprawnione są kobiety w ciąży, spełniające co najmniej jedno z poniższych kryteriów:

- 1) wiek matki powyżej 35 lat;
- 2) wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka;
- 3) stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnych lub u ojca dziecka;
- 4) stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikową;
- 5) stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG i/lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu.

3. Świadczenia zdrowotne na poszczególnych etapach realizacji Programu.

Szczegółowe schematy realizacji badań w zależności od wieku ciąży w chwili włączenia do Programu przedstawiają załączniki nr 1-2 do Programu.

1) Badania nieinwazyjne:

a) badanie USG płodu wykonane zgodnie ze standardami Sekcji USG Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego – przewidzianych dla tego badania. Pierwsze badanie USG powinno wykonać się pomiędzy 11-a 13 (+6 dni) tygodniem ciąży, kiedy wymiar CRL wynosi 45 – 84 mm, kolejne badanie USG wykonuje się pomiędzy 18 a 23 tygodniem ciąży,

b) badania biochemiczne (oznaczenia w surowicy krwi):

- PAPP-A – osoczowe białko ciążowe A,
- B-hCG – wolna gonadotropina kosmówkowa (podjednostka beta),
- AFP – alfa fetoproteina,
- Estriol – wolny estriol,

2) komputerowa ocena ryzyka choroby płodu na podstawie testów przesiewowych;

3) decyzja o włączeniu pacjentki do dalszych etapów postępowania diagnostycznego (badania inwazyjne w przypadku wyrażenia przez nią zgody).

4) porada genetyczna obejmująca m. in. wywiad lekarski z uwzględnieniem wywiadu genetycznego, ocenę i interpretację wyników wykonanych badań oraz decyzję, co dalszego postępowania;

5) procedury inwazyjne w diagnostyce prenatalnej:

a) biopsja trofoblastu – polega na pobraniu pod kontrolą USG fragmentu kosmówki do badań genetycznych, termin wykonania: od 11 tygodnia ciąży,

b) amniopunkcja - termin wykonania: 15-22 tydzień ciąży, wykonywana pod kontrolą USG w celu uzyskania płynu owodniowego zawierającego komórki płodu, uzyskany w wyniku zabiegu materiał poddawany jest badaniom biochemicznym i cytogenetycznym,

c) kordocenteza - wykonywana w wyselekcjonowanych przypadkach, zwykle po 18 tygodniu ciąży, celem zabiegu jest uzyskanie krwi płodu dla przeprowadzenia badań cytogenetycznych;

6) badania genetyczne, które obejmują:

- hodowlę komórkową,
- wykonywanie preparatów do analizy cytogenetycznej, (techniki prążkowe),

- analizę mikroskopową chromosomów,
- analizę FISH (hybrydyzacja In situ z wykorzystaniem fluorescencji),
- analizę DNA w przypadkach chorób monogenicznych,
- cytogenetyczne badania molekularne;

IV. WSKAZANIE DALSZYCH PROCEDUR DIAGNOSTYCZNYCH I LECZNICZYCH

W przypadku, kiedy konieczne jest wykonanie dalszej diagnostyki, niemieszczącej się w ramach Programu, należy skierować pacjentkę do ośrodka specjalistycznego posiadającego umowę z NFZ w odpowiednich rodzajach świadczeń.

V. WSKAŹNIKI MONITOROWANIA OCZEKIWANYCH EFEKTÓW

Jako wskaźnik monitorowania oczekiwanych efektów będą oceniane następujące parametry:

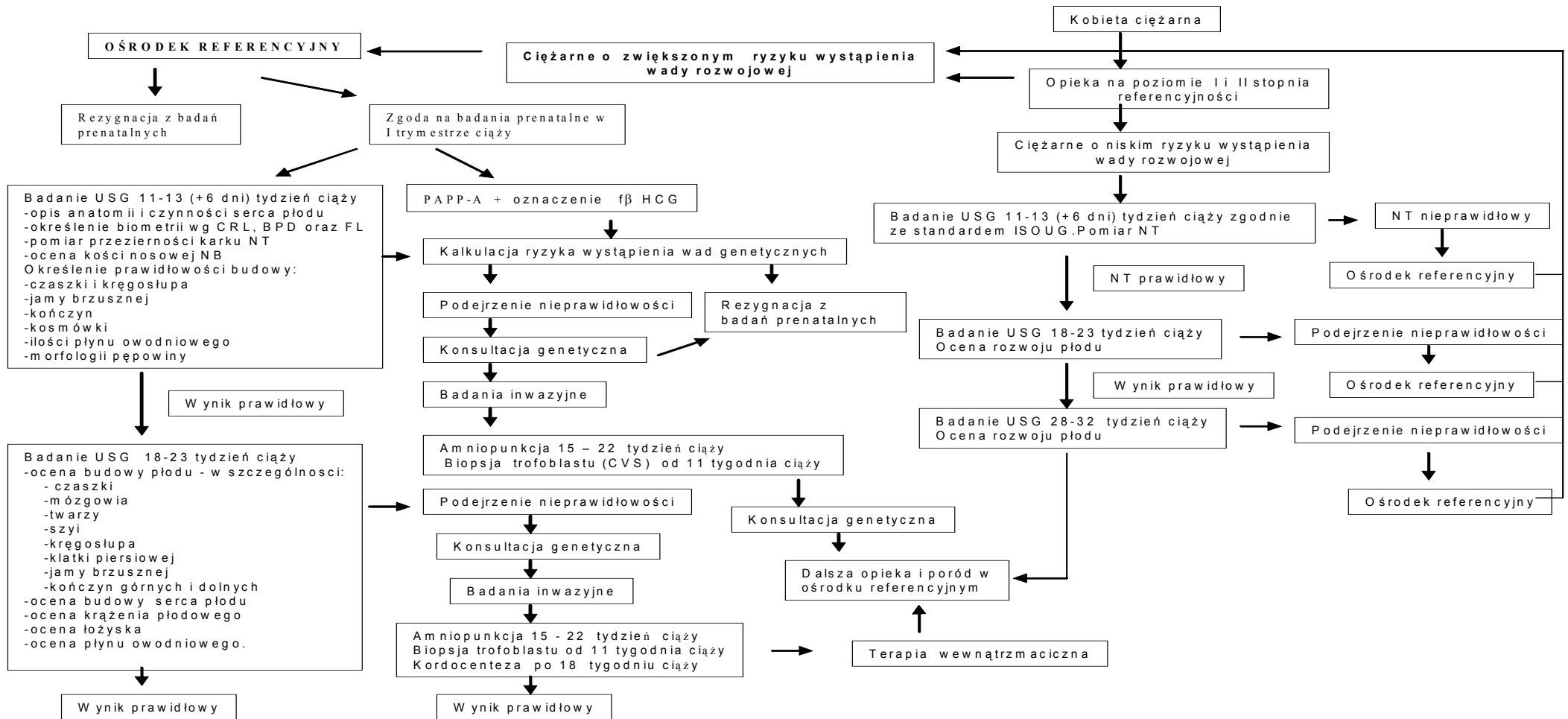
- 1) liczba kobiet objętych programem,
- 2) liczba kobiet zakwalifikowanych do badania inwazyjnego na podstawie zwiększonego ryzyka wystąpienia wady/choroby płodu w badaniu przesiewowym (USG, biochemiczny test przesiewowy I lub II trymestru ciąży),
- 3) liczba wykonanych prenatalnych badań inwazyjnych,
- 4) liczba kobiet z potwierdzeniem wady płodu w badaniu USG (bez procedury inwazyjnej),
- 5) liczba kobiet z potwierdzeniem wady/choroby płodu na podstawie wyniku badania inwazyjnego.

VI. CZAS TRWANIA PROGRAMU

Program będzie realizowany w roku 2007 z możliwością przedłużenia okresu jego realizacji do 2008 r.

Załącznik nr 1 do Programu badań prenatalnych

Schemat realizacji badań prenatalnych dla kobiet włączonych do programu w I trymestrze ciąży



W przypadku wykluczenia wystąpienia ryzyka wady rozwojowej poród w ośrodku I i II stopniu referencyjności

Schemat realizacji badań prenatalnych dla kobiet włączonych do programu w II trymestrze ciąży

