

## O kombiniranom testu probira sindroma Down u prvom tromjesečju

**Downov sindrom** je najčešći uzrok mentalne zaostalosti kod čovjeka, s približno **prosječnom** učestalošću od 1 na 770 živorođene djece. Ovaj ukupni prosjek vrijedi za trudnice svih starosti a vjerojatnost se mijenja s dobi trudnoće. Djeca rođena s Downovim sindromom često imaju teške abnormalnosti srca, bubrega i crijeva. Često boluju i od akutne leukemije, a ukoliko dožive dob od 40-50 godina, većina ih pati od presenilne demencije tipa Alzheimer. Takva se djeca rađaju i u obiteljima u kojima nitko dotad nije bolovao od Downovog sindroma.

Slijedeća tablica pokazuje promjenu vjerojatnosti da dijete ima sindrom Down **PRI PORODU** prema godinama starosti majke. (Prema: AGE SPECIFIC DETECTION AND FALSE POSITIVE RATES: AN AID TO COUNSELLING IN DOWN SYNDROME RISK SCREENING, T.M. REYNOLDS, A.B. NIX, F.D. DUNSTAN, A.J. DAWSON Obstet. Gyn. 1993, Vol 81, str. 447-50)

starost godina	vjerojatnost <b>PRI PORODU</b>
16	1:1572
18	1:1556
20	1:1528
22	1:1481
24	1:1404
26	1:1286
28	1:1119
30	1:909
32	1:683
34	1:474
36	1:307
38	1:189
40	1:112
42	1:65
44	1:37

Prikazana vjerojatnost je u prvom tromjesečju veća približno za jednu trećinu jer otprilike toliko djece s Downovim sindromom umre još u maternici ili se desi spontani pobačaj.

Prethodno rođena zdrava djeca nisu garancija da se u nekoj slijedećoj trudnoći neće desiti Downov sindrom. Downov sindrom nastaje zbog viška kromosoma u oplođenoj jajnoj stanici. Naime, normalan broj kromosoma u stanicama čovjeka iznosi 46 (tj. 23 para). Osobe s Downovim sindromom imaju ukupno 47 kromosoma u stanicama, jer kromosom broj 21 nije u paru nego ih ima tri, pa se ovaj poremećaj naziva još i trisomija 21. Postoje i druge, rjeđe, trisomije, npr. trisomija 18 koja rezultira Edwardovim sindromom itd.

### **Dijagnostički testovi za Downov sindrom i ostale trisomije**

Downov se sindrom dijagnosticira analizirajući tkivo ploda dobiveno amniocentezom ili biopsijom korionskih resica. Na taj se način dobiju stanice koje se zatim proučavaju citogenetskim metodama, te se ustanovljuje broj i neka od svojstava kromosoma (kariotipizacija). Ovakvim testom se dobiva direktni odgovor ima li ili nema trisomije ploda. Ove su metode dobivanja materijala u izvjesnoj mjeri rizične za plod jer mogu, doduše rijetko, dovesti do pobačaja. Zbog toga se prvo primjenjuju neinvazivni testovi probira (engl. screening).

### **Testovi probira**

Ovim testovima se procjenjuje **vjerojatnost** da dijete ima Downov sindrom ili neku drugu trisomiju (18 ili 13). Ako je tako izmjerena i izračunata vjerojatnost veća od neke granice odluke (npr. neki liječnici kao granicu odluke uzimaju vjerojatnost 1:250), onda se ipak primjenjuje prije spomenuti dijagnostički test. Njegov rezultat izražava se kao izgled (slično vjerojatnosti ili riziku) da dijete ima određenu trisomiju i to u obliku 1/N npr. 1/250.

Testovi probira mogu imati više komponenti i to: anamnestički podaci, ultrazvučni probir i biokemijski probir, a ti se probiri mogu kombinirati u pa tako dobijemo **kombinirani probir**. Kod ultrazvučnog probira mjere se parametri ploda poput dimenzije tjeme-trtica, debljine nuhalnog nabora, prisutnosti nosne kosti i mnogi drugi. Kod biokemijskog se probira u krvi majke mjere razine određenih markera koje luči posteljica, poput slobodne beta podjedinice hCG i proteina PAPP-A koji se mijenjaju tijekom trudnoće. Zajedno s anamnestičkim podacima (o dobi i težini trudnoće, datumu zadnje menstruacije i sl.), uz rezultate ultrazvučnih i biokemijskih mjerenja određuje se vjerojatnost trisomija u ploda.

**Napomena:** Kombinirani probir nije obavezan nego je slobodni izbor trudnoće. On služi kao pomoć u daljnjim odlukama o eventualnom daljnjem dijagnostičkom postupku koji može uključivati npr. amniocentezu, kariotipizaciju i sl. Rezultat testa nije konačna dijagnoza i valja znati da i u slučaju povećane vjerojatnosti za trisomiju plod može biti zdrav a u slučaju male vjerojatnosti može, doduše vrlo rijetko, imati trisomiju.

**Potvrđujem da sam u potpunosti informirana o načinu provođenju kombiniranog probira i njegovim mogućnostima te sam suglasna da pristupim testiranju.**

**Potpis trudnice i datum:** \_\_\_\_\_