

# ИНФОРМАЦИЯ ЗА ПАЦИЕНТИ

## Биохимичен серумен скрининг втори триместър (15 г.с. – 20 г.с.)

- Приблизително в 3 до 5 на всеки 100 раждания се ражда дете с някаква вродена аномалия/и или генетично заболяване, т.е. по принцип всяка бременна жена носи един сравнително нисък условен риск за раждане на болно дете.
- За голяма част от тези вродени аномалии съществуват възможности за профилактика чрез различни методи, които намаляват риска за раждане на болни деца. Например, приемането от жената на фолиева киселина по 0.4 милиграма дневно, 2-3 месеца преди и 2-3 месеца след забременяване, намалява риска за развитие на някои малформации (до 50% намалява честотата на спина бифида и др. дефекти на неврална тръба). Дородовия (УЗ-ов и серумен) скрининг и пренаталната диагностика позволяват ранно откриване по време на бременността на значима част от тези вродени аномалии.
- Сред най-честите вродени аномалии са Синдромът на Даун (средна честота 1 на 900 раждания, зависи от възрастта на майката); дефектите на неврална тръба, като спина бифида, апенцефалия (честота 1 на 500); както и дефектите на предна коремна стена (честота 1 на 2000).
- Посочените честоти са средно статистически за общата популация, докато за всяка конкретна бременност вероятността за раждане на дете с аномалии може да бъде различна. Фактори, покачващи риска за някои вродени аномалии са данните за фамилност (дете, родител, родственик с аномалия), майчина възраст над 35 г. (за синдром на Даун) и др.

*За кого е подходящ и какво представлява БХС?*

- Предвид най-често ненаследствената природа на изброените аномалии и условията риск, съществуващ за всяка бременност, **БХС се препоръчва на всички бременни жени, независимо от възраст, начин на забременяване, история на предишните бременности.**
- **БХС не е диагностично изследване, а само оценка на риска** за конкретните групи аномалии, за които е информативен. Изчисляването на риска се извършва с помощта на специализирана компютърна програма, на базата на няколко показателя, носещи информация относно аномалията.
- Резултатът от БХС представлява определянето на **индивидуалния риск**, т.е. вероятността за раждане на дете с вродена аномалия при конкретна бременност.
- БХС не може да оцени възможността за наличие в плода на други аномалии различни от тези, за които е информативен.
- Поради условия характер на изчисления риск има възможност за получаване на **фалшиво положителни резултати** (около 5-6%).
- БХС е **доброволно изследване** и извършването му е въпрос на личен избор от жената!!

Изследванията за дородовия биохимичен скрининг се провеждат на апаратура и софтуер, утвърдени от Фондацията по Фетална Медицина (FMF) – Лондон. Резултатите и метода се контролират от UK NEQAS – Единбург.

Изследването е високо специализирано и се извършва в рамките на Националната програма за генетична профилактика, на общ сървър и обща база данни за Националната Генетична лаборатория (СБАЛАГ „Майчин дом“) София и Генетичните лаборатории към Университетските болници – Варна, Пловдив, Плевен и Ст. Загора.

МДЛ по Медицинска Генетика – Плевен не поема ангажимент да коментира резултати от изследвания извършвани в други лаборатории, извън посочените.

## Биохимичен серумен скрининг втори триместър (15 г.с. – 20 г.с.)

*Какво представлява късния биохимичен серумен скрининг?*

- Изследване, за **оценка на риска по отношение на три групи вродени аномалии на плода: Синдром на Даун (СД), Дефекти на невралната тръба** (спина бифида и др.) и **Дефекти на предна коремна стена**
- Провежда се в срок на бременността **14 г.с. + 4 дни – 19 г.с. + 3 дни (по УЗ данни)**
- **Изследвани биохимични маркери** – серумен алфафетопротейн (AFP), обща фракция на човешки хорионгонадотропин (total b-hCG) и неконюгиран естриол (uE3), които са нормални продукти на бременността, с вариращи нива в различните срокове.
- **Изчисляването на риска за Синдром на Даун се основава на** – трите биохимични маркера и възрастовия риск (статистическият риск основан на възрастта на бременната).

*Как се интерпретират резултатите от късния биохимичен серумен скрининг?*

- Резултатите от късния БХС са под формата на **изчислен риск за Синдром на Даун**, като той се счита условно за повишен когато е по-висок от 1 на 250 (например 1 на 150). Поради условия характер на определения риск, диагностичното потвърждаване (с точност до 99%) или изключване на предполагаемата аномалия става единствено след генетичен (цитогенетичен или ДНК) анализ на материала получен от амниоцентезата (най-често прилаганата инвазивна манипулация с риск под 0.5-1% за засягане на бременността).

За това, при абнормни резултатите от БХС се налага:

- **Генетично консултиране** – Генетичният консултант разяснява резултатите от теста и обсъжда с бременната жена по-нататъшните възможности за поведение.
- **Обстоен УЗ преглед „фетална морфология“** – Възможно е генетичният консултант да препоръча специализирано УЗ изследване, за преценка точния срок на бременността, плацентарния кръвоток и внимателно изследване на определени физикални белези на плода.
- **Амниоцентеза (16-19 г.с.)** – Ако УЗ преглед не може да даде задоволително обяснение на резултатите от БХС теста, както и при резултат с повишен риск от втория БХС, се обсъжда с жената необходимостта от провеждане на диагностична амниоцентеза и генетично изследване на плода, за да се отхвърли или потвърди хромозомната аномалия.

- **Чувствителността** на късния БХС за СД е около 65% при бременните жени на възраст под 35 г. и по-висока 80% за възрастовата група над 35 год.; при 50-60% общо за хромозомни аномалии.
- Поради условния характер на определения риск от БХС, понякога (в 5-6% от случаите) са възможни т.н. **фалшиво-положителни резултати (ФПР)**, т.е. положителен резултат, при който съмнението за хромозомна аномалия налага диагностична амниоцентеза.
- При случаите на изчислен повишен риск (по-висок от 1 на 250), както и при стойности на отделните маркери извън граничните, интерпретацията на резултатите от БХС трябва да бъде извършвана само от компетентни специалисти (акушер-гинеколог, генетичен консултант) под формата на консултация.  
*Некомпетентната интерпретация може да има нежелателни последствия за избора на решение и изхода на бременността.*

**!! На всички бременни жени (независимо от резултата от БХС) се препоръчва специализирано ултразвуково изследване за „фетална морфология“ в 19-23 г.с. на триизмерен ултразвуков апарат, извършено от квалифициран АГ-специалист (за изключване на други структурни дефекти при плода вкл. на вътрешни органи). Спазването на двете условия, отличава това високо-специализирано диагностично изследване от рутинните УЗ прегледи, извършвани по време на бременността.**

**Как е организирано извършването на Биохимичния серумен скрининг:**

- Необходим е предварителен УЗ преглед за определяне на точния срок на бременността (гестационна седмица + дни), което е абсолютно необходимо условие за извършване на изследването и изчисляване на риска.

*Попълване от акушер-гинеколог на всички полета от съответната част на „Поръчка за изследване“ - с УЗ данни и др. данни за бременността. Задължително да са отбелязани:*

- **ПРМ, дата на УЗ преглед и дата на вземане на кръвта, тегло на бременната жена**
- **ВРД, гестационен срок (по УЗ данни или по ВРД);**

**!!!Вземането на кръвната проба може да стане в същия ден или до 2 дни след УЗ преглед.**

- При посещение на кабинета за Генетично консултиране към МДЛ по Медицинска Генетика – Плевен, бременната жена ще получи информационна листовка, запознаваща в възможностите и ограниченията на изследването.
- Бременната жена трябва да е подробно запозната със съдържанието на информационната листовка. При взето решение за извършване на изследването, да попълни паспортната част от „Поръчка за изследване“ и да се подпише, за да удостовери, че е получила предварителна информация за изследването. Освен това е необходимо да подпише и Декларация по образец, че не е заплатила за изследването.
- Следва вземане на кръвна проба (около 5 мл венозна кръв) от бременната жена в кабинета за Генетично консултиране към МДЛ по Медицинска Генетика.
- Резултатите от БХС се изработват в срок до 5 работни дни. Резултатите могат да бъдат проверени в електронен вид на сайта на Националната Генетична Лаборатория, СБАЛАГ “Майчин дом” <http://genetika.maichindom.com/>
- Към всеки резултат се изготвя писмено заключение, подписано от генетичен консултант, което включва интерпретация на резултата и препоръки за бременността.
- Бременната жена може да получи информация по телефона за резултата от БХС, а самата бланка с резултата и заключението на консултанта – се предоставя на място в МДЛ по Медицинска Генетика. За жени нежелателки на град Плевен, изпращане на заключението по пощата или с куриер е възможно, след уговорка с лабораторията.
- При отклонения в резултата и отчетен повишен риск, на бременната жена задължително се предоставя на място генетична консултация. При нужда се насочва за допълнителни изследвания. При желание от страна на бременната, тя може да получи генетична консултация и разяснения, независимо от резултата и величината на изчисления риск.

---

**Генетични консултанти:** Проф. д-р Катя Ковачева, дм  
ас. д-р Зорница Камбурова

**Адрес:** 5800 Плевен,  
ул. „Св. Климент Охридски“ 1 - Ректорат на Медицински Университет,  
МДЛ по Медицинска Генетика  
Кабинет за Генетично Консултиране - етаж 1, стая 143  
Телефони: 064/ 884 274; 884 169; 884 184