

## POZITÍV EREDMÉNY

A pozitív eredmény az esetek túlnyomó részében nem jelent valódi rendellenességet, ezért ilyenkor ne essen pánikba, a további teendőket pedig feltétlenül beszélje meg gondozó orvosával és genetikai tanácsadóval!

## NEGATÍV EREDMÉNY

A negatív eredmény nem jelenti azt, hogy biztosan egészséges a magzat, hanem a vizsgált rendellenességek alacsony kockázatát jelzi. Negatív eredmény esetén is feltétlenül konzultáljon gondozó orvosával!

## Egyéb tudnivalók a szűrésről

A szűrés elsődleges célja a Down-kóros magzatok felismerése, de az alkalmazott tesztek nagy biztonsággal felismernek egyéb fejlődési rendellenességeket is, mint például a nyitott gerinc vagy az Edwards-szindróma.

A szűrés hatékonysága növelhető, ha a kismama a 18. vagy 19. terhességi héten részt vesz egy részletes ultrahang vizsgálaton. Ezzel nemcsak a kromoszóma-rendellenesség mellett észlelhető fejlődési zavarok, hanem más fejlődési rendellenességek is felismerhetők!

## Fontos információk szűrésre jelentkezőknek

**Vérvételek időpontja terhességi kor szerint**  
(biometriai adatok alapján számítva)

**Kombinált teszt és integrált teszt első vérvétele esetén:**

Javasolt időpont: 11 hét + 0 nap – 12 hét + 6 nap

Elfogadható időpont: 10 hét + 0 nap – 13 hét + 6 nap

**Négyes teszt és integrált teszt második vérvétele esetén:**

Javasolt időpont: 15 hét + 0 nap – 16 hét + 6 nap

Elfogadható időpont: 15 hét + 0 nap – 17 hét + 6 nap

**Az elfogadható időponton kívül érkezőknél a szűrővizsgálat nem végezhető el!!**

## Szűrést kizáró okok

- Hüvelyi vérzés a vérvételt megelőző 7 napban. Feltétlenül várja meg a 7 nap leteltét, és csak utána jelentkezzen vérvételre!
- Ikerterhesség. Ebben az esetben célszerű a szűrést csak ultrahangvizsgálatokra korlátozni.
- Amniocentézis vagy CVS mintavétel a vérvétel előtt.

## Elérhetőség és jelentkezés a szűrésre



**Béerkert Klinika**

6726 Szeged, Béerkert u. 11.

Bejelentkezés: 30/ 968-1921

[www.berkertklinika.hu](http://www.berkertklinika.hu)



## Rendelőnk további szolgáltatásai

- + I. és II. trimeszteri ultrahang-szűrővizsgálatok
- + 4D babamozzi vizsgálat
- + Nőgyógyászati rákszűrés
- + Menstruációs zavarok kezelése
- + Fogamzásgátlás
- + Tinédzserkori problémák kezelése



## Down-kór szűrés

[www.berkertklinika.hu](http://www.berkertklinika.hu)

## Kedves Kismama!

Gratulálunk születendő gyermekéhez! Ön és családja bizonyára örömmel várják az újszülött érkezését, azonban a legtöbb kismamához hasonlóan Önben is felmerül, hogy a magzat nem szenved-e bármilyen rendellenességben. Ritkán, de előfordulhatnak bizonyos genetikai rendellenességek, melyek közül leggyakoribb az úgynevezett Down-szindróma. Ismertetőnk célja, hogy eloszlassuk Önben az esetleges féltelmeket, illetve segítséget nyújtsunk a jelenleg rendelkezésre álló szűrési lehetőségek megismerésében.



## Mi az a Down-szindróma?

A Down-kór az újszülöttek leggyakoribb kromoszóma-rendellenessége, átlagosan 700 terhességből egy Down-szindrómás csecsemő születik, azonban a kockázat az anya életkorának előrehaladtával erősen növekszik.

Anya életkora (év)	20	25	30	35	40	45	49
Down-kór születésenkénti kockázata	1:1450	1:1350	1:940	1:350	1:85	1:35	1:25

(Forrás: Morris et al. 2003)

A Down-szindróma a szellemi fogyatékoság mellett számos egyéb tünettől járhat együtt, mint például szívelégtelenség, immunrendszeri zavarok, légzési problémák, fertőzésekre való hajlam, stb.

A Down-kór súlyossága rendkívül eltérő lehet, azonban jelenleg ennek mértékét a születés előtt nem lehet meghatározni. Tapasztalatok szerint a megszületett Down-kóros gyermekek 99%-a legnagyobb gondoskodással is csak a kisegítő iskola szintjéig juttatható el. A tünetek többsége a Downszindrómával rendelkezőknél komoly egészségügyi és szociális ellátást igényel életük végéig.

## A kromoszóma-rendellenességek diagnózisa

A Down-kór és egyéb kromoszóma-rendellenességek diagnózisa nagy biztonsággal csak a magzat kromoszómavizsgálatával állapítható meg. Az amniocentézis és a korionboholy-mintavétel invazív vizsgálatok, melyek 1-2% vetélési kockázattal járnak együtt. Kockázatuk és költségük miatt az invazív vizsgálatok alkalmazása szűrésre eleve kizárt, kizárólag indokolt esetben, az anya beleegyezésével végzik. Vetélési kockázattal nem járó vizsgálati lehetőségek a Down-kór vonatkozásában az ultrahangvizsgálat, illetve az anyai vérből történő biokémiai vizsgálatok.

**Ezek a módszerek nem alkalmasak diagnózis felállítására, azonban segítségükkel nagy biztonsággal lehet a Downszindróma előfordulásának valószínűségére következtetni!**

## Választható Down-kór szűrővizsgálati módszerek

### KOMBINÁLT TESZT

A várandósság 10-14. hete között, optimálisan a 12. héten, anyai vérből egy hormon- és egy fehérjeszintet mérünk (hCG és PAPP-A), továbbá ultrahangvizsgálatot végzünk, melynek során elsősorban a magzat ülőmagasságát (CRL) és tarkóredő vastagságát (NT) mérjük.

### NÉGYES (KVADRUPOL) TESZT

A várandósság 15-17. hete között, optimálisan a 16. héten, anyai vérből három hormon (hCG, szabad ösztriol és inhibin-A), valamint egy magzati eredetű fehérje (alfafetoprotein) mennyiségét határozzuk meg.

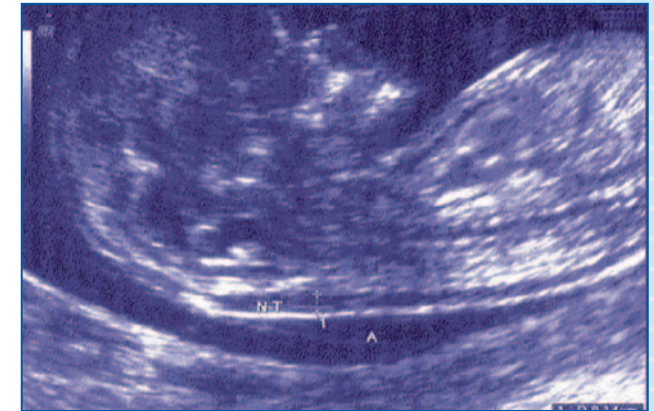
### INTEGRÁLT TESZT

**A jelenleg leghatékonyabbnak tekintett szűrőmódszer.** Ennek során a várandósság 12. hete körül elvégezzük a kombinált tesztben is szereplő ultrahangvizsgálatot, illetve anyai vérből történő PAPP-A meghatározást. Később, a várandósság 16. hete körül az anyai vérből meghatározzuk az AFP, hCG, szabad ösztriol és inhibin-A markereket. Fontos, hogy a kismama türelmes legyen, mivel pontosan az biztosítja ennek a módszernek a kiemelkedő hatékonyságát, hogy a két időpontból származó adatokat együttesen értékeljük, és a kockázatbecslést csak a második vérvétel után végezzük el.

**A szűrések eredménye egy kockázatbecslés.** Speciális számítógépes kiértékelő program (Alpha) segítségével az anyai életkor és a mért biokémiai paraméterek, illetve a kismama egyéb adatai alapján (testsúly, dohányzás, stb.) meghatározzuk a Down-kór és egyéb kromoszóma-rendellenességek, valamint a velőcső-záródási rendellenesség kockázatát.

## Kinek ajánlott részt venni a vizsgálaton?

Életkortól függetlenül minden várandós kismamának ajánlott Down-kór szűrővizsgálatra jelentkezni. A vizsgálat előtt a szűrőcentrum munkatársa részletes tájékoztatást ad a szűréssel kapcsolatos legfontosabb tudnivalókról és felajánlja a szóba jövő szűrési és vizsgálati lehetőségeket.



## A szűrési módszerek hatékonysága

Mindegyik szűrőteszt eredménye statisztikai módszereken alapszik és nem tekinthető diagnózisnak. Az ajánlott szűrőmódszerek teljességi képességét az alábbi táblázat mutatja:

Down-kór szűrőmódszer	Maximális elfogadott kockázat	Detekciós ráta (DR, találati pontosság)	Fals pozitív arány (FPR, álpozitivitás)	Pozitív eredmény esetén esély a Down-kórra (OAPR)
Kombinált teszt	1:250	83 %	4,7	1:25
Négyes teszt	1:250	84 %	5,7	1:30
Integrált teszt	1:150	87 %	1,9	1:10

(Forrás: N.J.Wald et al.: First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the SURUSS, J. Med Screen 2003; 10; 56-104, Table 30.)

**Maximális elfogadott kockázat:** A szűrési eredményt ennél nagyobb kockázatnál tekintjük pozitívnak.

**Detekciós ráta:** Az adott módszer a Down-kóros magzatokat ilyen arányban ismeri fel.

**Fals pozitív arány:** Az egészséges magzatot hordozó kismamák ekkora eséllyel kapnak pozitív szűrési eredményt.

**Pozitív eredmény esetén esély a Down-kórra:** Pozitív szűrési eredmény esetén ekkora az esélye annak, hogy valóban Down-kóros a magzat.