

Testele de screening prenatal

În ultimii ani au fost introduse în România o serie de teste care evaluează starea de sănătate a copiilor încă din timpul vieții intrauterine, teste devenite deja de rutină pentru majoritatea spitalelor de profil din străinătate și care au menirea de a reduce stresul emoțional din toată perioada sarcinii.



Mădălina Bădila
Biochimist specialist
Genetic Lab

Aceste teste se împart în două categorii:

- **teste genetice de screening (neinvazive)** - testul combinat și triplul test - realizate dintr-o cantitate mică de sânge recoltată de la mamă și care oferă informații despre gradul de risc pentru anumite anomalii fetale și

- **teste genetice de diagnostic (invazive)** - biopsia de vilozități coriale și amniocenteza urmate de efectuarea cariotipului fetal.

TESTUL DUBLU (COMBINAT) se realizează în săptămânile 11-13,6 de sarcină și constă în măsurarea ecografică a translučenței nucleare și în dozarea din sângele matern a nivelurilor free β -hCG (subunitatea β a hormonului gonadotropinei corionice umane) și **PAPP-A** (proteina plasmatică A asociată sarcinii). Acest test permite identificarea feților cu risc crescut pentru sindrom Down (trisomia 21) - nivelul seric de free β -hCG este crescut, în timp ce nivelul seric de PAPP-A este mai mic și pentru sindrom Edwards (trisomia 18) - nivelurile serice ale celor doi hormoni sunt semnificativ reduse.

Testul combinat detectează 91% din feteșii cu sindrom Down (cu o rată de 2,5% rezultate fals pozitive) și 97% din cei cu sindrom Edwards (cu o rată de 0,2% rezultate fals pozitive). Sindromul Down și sindromul Edwards sunt două dintre cele mai frecvente anomalii cromozomiale, având o incidență de 1/700 și respectiv 1/6000 de nou-născuți.

TRIPLUL TEST se realizează în săptămânile 14,1-21 de sarcină și se bazează pe determinarea nivelurilor alfa-fetoproteinei (AFP), estriolului neconjugat

(uE3) și ale gonadotropinei corionice umane (HCG) din sângele matern. Acești markeri au valori modificate în anumite afecțiuni, cum ar fi defectele de tub neural (nivelul de AFP crește foarte mult) sau anomalii cromozomiale, ca trisomia 21 (crește peste limita acceptabilă nivelul de HCG, iar nivelurile de AFP și uE3 sunt mai scăzute decât media) și trisomia 18 (nivelurile celor trei markeri serici sunt mult scăzute față de minimul acceptat).

Datele cantitative obținute sunt introduse într-un soft special alături de o serie de informații despre gravidă și sarcina respectivă (vârsta maternă, vârsta gestațională, sarcina gemelară sau FIV, rasa, greutatea înaintea sarcinii, număr de țigări fumate pe zi, diabet) pentru a calcula estimativ riscul individual al unei femei pentru o sarcină cu sindrom Down sau sindrom Edwards.

Dacă riscul estimat depășește un anumit nivel mediu de risc acceptat, testul se consideră a fi **pozitiv**. Acest rezultat nu înseamnă obligatoriu că sarcina este afectată, deoarece aceste teste au o valoare orientativă pentru diagnostic, însă necesită o urmărire ecografică mult mai atentă, consiliere genetică și efectuarea unor teste prenatale cu valoare diagnostic. Dacă rezultatul este **negativ**, înseamnă că există o probabilitate mult mai mică de a da naștere unui copil afectat, neexcluzând acest risc în totalitate.

Triplul test are o rată de detecție de 85% pentru defectul de tub neural, 75% pentru sindromul Down și 60% pentru sindromul Edwards, procentaje rezonabile pentru a se recomanda acest test ca procedură de screening pentru toate gravidele. Singura modalitate de a obține un diagnostic este amniocenteza (efectuată în săptămânile 15-21 de sarcină) cu realizarea cariotipului fetal FISH sau QF-PCR din celulele amniotice.



GENETIC • LAB®

Laborator Profesional de Analize Genetice

- cariotip fetal din lichid amniotic, sânge, măduvă, vilozități coriale etc.;
- teste pentru sindrom: Down, Edwards, Patau, (FISH, QF-PCR);
- teste pentru: boli genetice / infertilitatea masculină / paternitate / predispoziția la cancer / screening prenatal pentru riscul de sindrom Down, Edwards și defecte de tub neural (test combinat, triplu test etc.);
- determinare cantitativă și genotipare: HBV, HCV, CMV, EBV, VZV, HSV, HPV, HDV, Parvovirus, Toxoplasma, Chlamydia (RT-PCR) etc.

GHENCEA BUSINESS CENTER – Etaj 3
B.dul GHENCEA, Nr. 43B, Bucuresti, Sector 6

Tel: 021 - 337.15.82 0732.123.304 0747.225.341
Fax: 021 - 413.14.23 0732.123.305 0747.225.342

email: office@geneticlab.ro

www.geneticlab.ro