

METODIKA

PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA



LIETUVOS IR ŠVEICARIJOS
BENDRADARBIAVIMO PROGRAMA

METODIKOS DALYS

- I. Metodikos aprašas
- II. Metodikos procedūrų aprašas
- III. Metodikos įdiegimo aprašas
- IV. Metodikos audito aprašas
- V. Informacija visuomenei

PARENGĖ

V. Abraitis
A. Arlauskienė
L. Bagušytė
E. Barčaitė
D. Bartkevičienė
T. Biržietis
Ž. Bumbulienė
E. Drejerienė
D. Kačkauskienė
D. Laužikienė
E. Machtejevienė
R. Mačiulevičienė
L. Maleckienė
G. Mečėjus
I. Mockutė
I. Poškienė
D. Ramašauskaitė
L. Rovas
M. Šilkūnas
G. Valkerienė
J. Zakarevičienė

RECENZENTAI

V. Abraitis
L. Bagušytė
E. Barčaitė
A. Bartusevičius
E. Benušienė
T. Biržietis
G. Drašutienė
E. Drejerienė
A. Gaurilčikas
V. Gintautas
K. Jarienė
R. Jonkaitienė
G. Jurkevičienė
M. Kliučinskas
J. Kondrackienė
M. Minkauskienė
I. Mockutė
R. Mačiulevičienė
L. Maleckienė
R. Nadišauskienė
D. Railaitė
K. Rimaitis
D. Simanavičiūtė
R. Tamelienė
A. Vitkauskienė
D. Vėlyvytė
D. Veličkienė
D. Vaitkienė

2014 m. (2019 m. redakcija)

Metodikai pritarė Lietuvos akušerių ginekologų draugija
Lietuvos akušerių sąjunga

2019 metų redakcija

PARENGĖ

V. Abraitis
A. Arlauskienė
L. Bagušytė
E. Bartusevičienė
T. Biržietis
J. Celiešiūtė
M. Francaitė-Daugėlienė
V. Gintautas
K. Jarienė
M. Kliučinskas
D. Laužikienė
G. Naskauskienė
E. Machtejevienė
R. Mačiulevičienė
L. Maleckienė
M. Minkauskienė
D. Ramašauskaitė
K. Rimaitis
M. Šilkūnas
J. Voločovič
J. Zakarevičienė

RECENZENTAI

V. Abraitis
A. Arlauskienė
L. Bagušytė
E. Bartusevičienė
E. Benušienė
G. Domža
G. Drąsutienė
D. Gasiūnaitė
G. Jurkevičienė
M. Kliučinskas
D. Laužikienė
R. Mameniškienė
L. Maleckienė
M. Minkauskienė
V. Mizarienė
R. Nadišauskienė
V. Paliulytė
D. Ramašauskaitė
G. Ramonienė
D. Vaitkienė
R. Vansevičiūtė – Petkevičienė
D. Veličkienė
Ž. Visockienė
J. Voločovič
J. Zakarevičienė
B. Žaliūnas

TURINYS

I. Metodikos aprašas	5
Bendroji dalis	7
Priedai	20
Literatūros sąrašas	37
II. Metodikos procedūrų aprašas	38
III. Metodikos įdiegimo aprašas	40
IV. Metodikos audito aprašas	45
V. Informacija visuomenei	53

METODIKA
PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

I. METODIKOS APRAŠAS

Rekomendacijos parengtos adaptuojant pagal Tarptautinės ultragarso akušerijoje ir ginekologijoje draugijos praktines rekomendacijas: pirmojo nėštumo trečdalyo vaisiaus ultragarsinis tyrimas (*angl. ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan, 2013*), antrojo nėštumo trečdalyo vaisiaus ultragarsinis tyrimas (*angl. ISUOG Practice Guidelines: performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan, 2011*), invazinės procedūros prenatalinei diagnostikai (*angl. ISUOG Practice Guidelines: invasive procedures for prenatal diagnosis, 2016*) ir pagal Vaisiaus medicinos fondo rekomenduojamą 11 – 13 nėštumo savaitių ultragarsinį tyrimą (*angl. 11-13 weeks scan, The Fetal Medicine Foundation*).

Šioje metodikoje aprašoma chromosomų anomalijų diagnostika: indikacijos, patikros metodikos, tyrimai ir invazinės procedūros pirmuoju ir antruoju nėštumo trečdaliu.

Metodikoje nepateikiamas invazinės prenatalinės diagnostikos procedūrų aprašas.

Teisinis pagrindas

- Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2018 m. liepos 27 d. įsakymas Nr. V-865 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. rugsėjo 23 d. įsakymo Nr. V-900 „Dėl nėščiųjų, gimdyvių ir naujagimių sveikatos priežiūros tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“.
- Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2018 m. gegužės 10 d. įsakymas Nr. V-572 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 64:2018 „Gydytojas akušeris ginekologas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.
- Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. spalio 7 d. įsakymas Nr. V-1149 „Dėl privalomų akušerijos, ginekologijos ir neonatologijos sveikatos statistikos apskaitos formų patvirtinimo“.
- Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gruodžio 31 d. įsakymas Nr. V-1458 „Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašas“.

1. BENDROJI DALIS

Sąvokos

Prenatalinė diagnostika – įvairių patikros ir diagnostikos priemonių visuma, skirta išaiškinti vaisiaus ligoms ir pataloginėms būklėms iki gimimo.

Prenatalinė chromosomų anomalijų patikra – prenatalinės diagnostikos dalis, kuria siekiama nustatyti šių anomalijų riziką.

Prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika – tyrimų, kuriais nustatoma arba paneigiama vaisiaus chromosomų patologija, visuma.

Chromosomų anomalijos – chromosomų skaičiaus ar struktūros pokyčiai.

Aneuploidija – nenormalus chromosomų skaičius.

Ultragarsinė patikra – tai ultragarsinis tyrimas, kuriuo siekiama patikslinti, ar nėra nukrypimų nuo normalios nėštumo raidos. Šį tyrimą rekomenduojama atlikti visoms pacientėms. Ultragarsinė patikra yra prenatalinės diagnostikos dalis.

Pirmojo nėštumo trečdaliao ultragarsinė patikra – tai ultragarsinis tyrimas, kurį rekomenduojama atlikti visoms nėščiosioms 11⁺⁰–13⁺⁶ nėštumo savaitę.

Antrojo nėštumo trečdaliao ultragarsinė patikra - tai ultragarsinis tyrimas, kurį rekomenduojama atlikti visoms nėščiosioms 18⁺⁰–20⁺⁰ nėštumo savaitę.

Viršugalvio sėdmenų matmuo (angl. crown rump length, CRL) – tai ultragarsiniu tyrimu nustatomas matmuo nuo embriono arba vaisiaus viršugalvio iki sėdmenų.

Sprando vaiskuma (angl. nuchal translucency, NT) yra ultragarsiniu tyrimu nustatomas žymuo, atitinkantis skysčio sankaupą po vaisiaus oda sprando srityje per pirmąjį nėštumo trečdalį.

Kombinuotasis testas – ultragarsinis tyrimas ir dvigubas testas, atliekami 11⁺⁰–13⁺⁶ nėštumo sav.

Dvigubas testas – PAPP-A (angl. Pregnancy Associated Plasma Protein-A) su nėštumu susijusio plazmos baltymo A ir laisvo β -hCG (angl. β -human Chorionic Gonadotropin), t.y. laisvo beta žmogaus chorioninio gonadotropino nėščiosios kraujo serume tyrimas.

Trigubas testas – AFP (angl. α -fetoprotein) alfa fetoproteino, hCG ir uE3 (angl. unconjugated Estriol 3) nekonjuguoto estriolio nėščiosios kraujo serume tyrimas.

Keturgubas testas – AFP (angl. α -fetoprotein) alfa fetoproteino, hCG, uE3 (angl. unconjugated Estriol 3) nekonjuguoto estriolio ir inhibino A nėščiosios kraujo serume tyrimas.

NIPT - prenatalinis neinvazinis chromosomų anomalijų patikros tyrimo metodas, kurio metu tiriama vaisiaus DNR iš motinos kraujo.

Invazinė prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika – tai visuma invazinių tyrimų (choriono gaurelių biopsija, amniocentezė ir kordocentezė), kuriais nustatoma arba paneigiama vaisiaus chromosomų anomalija ar kita genų liga.

Choriono gaurelių biopsija – invazinė prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos procedūra, kai punkcine adata kontroliuojant ultragarsu paimamas choriono gaurelių mėginys.

Amniocentezė – invazinė prenatalinės chromosomų anomalijų diagnostikos procedūra, kai punkcine adata pro nėščiosios pilvo ir gimdos sieną kontroliuojant ultragarsu paimamas vaisiaus vandens mėginys.

Kordocentezė – invazinė prenatalinės chromosomų anomalijų diagnostikos procedūra, kai punkcine adata kontroliuojant ultragarsu paimamas vaisiaus kraujo mėginys iš virkštelės.

Santrumpos

AC - amniocentezė

AFP (angl. α -fetoprotein) – alfa fetoproteinas

β -hCG (angl. β -human Chorionic Gonadotropin) – beta žmogaus chorioninis gonadotropinas

CGB – choriono gaurelių biopsija

CRL (angl. crown rump length) – viršugalvio sėdmenų matmuo

DNR – deoksiribonukleorūgštis

FF (angl. fetal fraction) – vaisiaus frakcija

FISH – fluorescencinė *in situ* hibridizacija

GVVK – giliausia vaisiaus vandens kišenė

NIPT (angl. non invasive prenatal test) – neinvazinis prenatalinis tyrimas

NT (angl. nuchal translucency) – sprando vaškuma

PAPP-A (angl. Pregnancy Associated Plasma Protein-A) – su nėštumu susijęs plazmos baltymas A

PSD – privalomasis sveikatos draudimas

VVK – vaisiaus vandens kišenė

VVI – vaisiaus vandens indeksas

uE3 (angl. unconjugated Estriol 3) – nekonjuguotas estriolis

Prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų patikra gali būti visuotinė, atliekama visoms nėščiosioms. Pagal Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro įsakymą Lietuvoje prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų patikra remiasi didesnės rizikos veiksmų metodika ir atliekant tyrimą pagal indikacijas apmokama iš Privalomojo sveikatos draudimo (PSD) fondo lėšų.

1. Prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros indikacijos

- 1.1. Moteris yra vyresnio amžiaus (35 ir daugiau metų gimdymo metu).
- 1.2. Biologinis vaisiaus tėvas yra vyresnio amžiaus (42 ir daugiau metų apvaisinimo metu).
- 1.3. Moteriai ankstesnių nėštumų metu buvo nustatyta vaisiaus chromosomų skaičiaus ar struktūros pokyčių.
- 1.4. Moteris yra pagimdžiusi vaiką, kuris serga chromosomine ar genų liga arba turi formavimosi ydų.
- 1.5. Bent vienas nėštumas moteriai buvo nutrauktas dėl vaisiaus formavimosi ydų.
- 1.6. Moteriai buvo du ir daugiau savaiminių persileidimų ar nesivystančio nėštumo atvejų.
- 1.7. Moteris arba biologinis vaisiaus tėvas serga paveldima liga ar turi įgimtą vystymosi patologiją, ar yra paveldimos ligos nešiotojai.
- 1.8. Moters pirmosios eilės giminaičiai (tėvai, broliai, seserys, vaikai) arba vyro (biologinio vaisiaus tėvo) pirmosios eilės giminaičiai serga paveldima liga arba turi įgimtą vystymosi patologiją.
- 1.9. Moteriai ar biologiniam vaisiaus tėvui nustatyti subalansuoti chromosomų persitvarkymai arba mozaikinis kariotipas.
- 1.10. Moteris, kuriai ultragarsinio tyrimo metu nustatyta vaisiaus ir (ar) nėštumo patologija arba chromosominės patologijos ultragarsinių žymenų.
- 1.11. Moters kraujo serume nustatyta biocheminių chromosominių ligų ar nervinio vamzdelio patologijos žymenų.
- 1.12. Moteris nėštumo metu persirgo arba serga infekcine liga (raudonuke, toksoplazmoze, citomegalo virusine infekcine ar kita liga) ar buvo paveikta žalingų cheminių ar fizinių veiksmų (radiacijos, chemoterapijos, aukštos temperatūros).
- 1.13. Moteris, kuri pastojo po pagalbinio apvaisinimo *in vitro* (mėgintuvėlyje) procedūros.
- 1.14. Biologiniai vaisiaus tėvai yra iki 3-ios eilės giminaičiai: pusbroliai, pusseserės, proseneliai, senelių broliai ir seserys.

2. Kur ir kada atliekama prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų patikra?

2.1. Pacientės, kurios turi indikaciją atlikti prenatalinę vaisiaus chromosomų anomalijų patikrą ir jos pageidauja, turėtų būti siunčiamos į **perinatologijos centrą akušerio ginekologo konsultacijai esant šioms indikacijoms:**

- Moteris yra vyresnio amžiaus (35 ir daugiau metų gimdymo metu).
- Biologinis vaisiaus tėvas yra vyresnio amžiaus (42 ir daugiau metų apvaisinimo metu).

- Moteris, kuriai ultragarsinio tyrimo metu nustatyta vaisiaus ir (ar) nėštumo patologija arba chromosominės patologijos ultragarsinių žymenų.
- Moters kraujo serume nustatyta biocheminių chromosominių ligų ar nervinio vamzdelio patologijos žymenų.
- Moteris nėštumo metu persirgo arba serga infekcine liga (raudonuke, toksoplazmoze, citomegalo virusine infekcine ar kita liga) ar buvo paveikta žalingų cheminių ar fizinių veiksnių (radiacijos, chemoterapijos, aukštos temperatūros).
- Moteris, kuri pastojo po pagalbinio apvaisinimo *in vitro* (mėgintuvėlyje) procedūros.

2.2. Konsultacijos metu gydytojas akušeris ginekologas atlieka vaisiaus ultragarsinį tyrimą, kuriuo nustato nėštumo trukmę ir chromosominės patologijos žymenis, bei paskiria kraujo (dvigubą arba trigubą) tyrimą. Chromosomų anomalijų patikros rezultatai pateikiami išanalizavus juos kompiuterinėmis chromosomų aneuploidijų rizikos skaičiavimo programomis.

2.3. Siekiant išplėsti paslaugos prieinamumą, siūloma prenatalinę vaisiaus chromosomų anomalijų patikrą leisti atlikti ne tik tretinio, bet ir antrinio B lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiose įstaigose*.

*Sveikatos priežiūros įstaigų suskirstymas pagal paslaugų teikimo lygius pagal Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2018 m. liepos 27 d. įsakymą Nr. V-865; tretinio lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančios įstaigos: LSMU ligoninė VŠĮ Kauno klinikos ir VŠĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santariškių klinikos; antrinio B lygio paslaugas teikiančios įstaigos: VŠĮ Kauno klinikinė ligoninė, VŠĮ Klaipėdos universitetinė ligoninė, VŠĮ Respublikinė Panevėžio ligoninė, VŠĮ Respublikinė Šiaulių ligoninė, VŠĮ Vilniaus gimdymo namai ir VŠĮ Vilniaus miesto klinikinė ligoninė.

2.4. Prenatalinę vaisiaus chromosomų anomalijų patikrą gali atlikti tik gydytojas akušeris ginekologas baigęs ne rečiau nei kartą per 5 m. „Pirmojo nėštumo trečdalyje ultragarsinio tyrimo (patikros) ir antrojo nėštumo trečdalyje ultragarsinio tyrimo (patikros) kvalifikacijos tobulinimo kursus.

2.5. Pacientė į prenatalinę chromosomų anomalijų patikrą turėtų atvykti 11⁺⁰–13⁺⁶ nėštumo sav. (geriausiai – 12 savaitę). Jeigu moteris į gydytoją kreipėsi vėliau, tuomet ji siunčiama prenatalinei chromosomų anomalijų patikrai nuo 15 nėštumo savaičių.

3. Ar reikalinga genetiko konsultacija?

Pacientės, kurios turi indikaciją atlikti prenatalinę vaisiaus chromosomų anomalijų patikrą ir/arba diagnostiką ir jos pageidauja, gali būti siunčiamos gydytojui genetikui konsultuoti esant bet kuriai iš 14 aukščiau išvardintų indikacijų. Šios konsultacijos metu taip pat turi būti atliekamas ir vaisiaus ultragarsinis tyrimas, nustatantis nėštumo trukmę ir chromosominės patologijos žymenis.

4. Pirmojo nėštumo trečdaliao prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų patikra

4.1. Pirmojo nėštumo trečdaliao prenatalinės chromosomų anomalijų patikros metu $11^{+0} - 13^{+6}$ nėštumo savaitę apskaičiuojama vaisiaus chromosomų anomalijų rizika. Ją įvertinti rekomenduojama kombinuotuoju testu. Nustačius padidėjusią chromosomų anomalijų riziką, atliekama invazinė prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika.

4.2. Pirmojo nėštumo trečdaliao prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos metu atliekamas invazinis tyrimas (choriono gaurelių biopsija), kuriuo diagnozuojama arba paneigiama vaisiaus chromosomų patologija. Prenatalinei diagnostikai taip pat priskiriamas vaisiaus raidos ydų nustatymas ultragarsu iki gimimo.

4.3. Anamnezė. Surenkama anamnezė, reikalinga prenatalinei vaisiaus chromosomų anomalijų patikrai, ir duomenys, reikalingi kompiuterinei chromosomų aneuploidijų rizikos skaičiavimo programai (pvz., *Life Cycle*, *PRISCA* ar kitai).

4.4. Pirmojo nėštumo trečdaliao vaisiaus ultragarsinis tyrimas

Pacientei, kuri atvyksta chromosomų anomalijų patikrai, gydytojas akušeris ginekologas atlieka pirmojo nėštumo trečdaliao vaisiaus ultragarsinį tyrimą (patikrą) ir įvertina chromosomų anomalijų ultragarsinius žymenis:

4.4.1. Nustato, kiek yra vaisių.

4.4.2. Įvertina implantacijos vietą.

4.4.3. Jeigu yra daugiavaisis nėštumas, nustato chorioniškumą ir amnioniškumą.

4.4.4. Išmatuoja vaisiaus viršugalvio sėdmenų matmenį (turi būti 45–84 mm) (žr. 1 priedą).

4.4.5. Ištiria vaisiaus anatomiją ir atmeta arba nustato didžiąsias vaisiaus raidos ydas (žr. 1 priedą).

4.4.6. Apžiūri gimdą ir jos priedus.

4.4.7. Išmatuoja sprando vaiskumos matmenį (žr. 1 priedą);

4.4.8. Vertina nosies kaulą (žr. 1 priedą);

4.4.9. Papildomai (jei yra indikacijų) gali vertinti kraujotaką pro triburį vožtuvą ir veninį lataką, nustatyti širdies susitraukimų dažnį (žr. 1 priedą).

4.4.10. Užpildo pirmojo nėštumo trečdaliao vaisiaus ultragarsinio tyrimo kontrolinį lapą (žr. 2 priedą).

4.4.11. Dokumentuoja (atspausdina ar įrašo į sveikatos priežiūros įstaigoje naudojamą ultragarsinių vaizdų saugojimo sistemą) vaisiaus CRL ir NT matavimų ultragarsinius vaizdus. Jeigu įtaria ar nustato vaisiaus patologiją, papildomai dokumentuoja su patologija susijusius ultragarsinius vaizdus.

4.5. Kraujo tyrimas

Pirmąjį nėštumo trečdalį moters kraujo serume nustatoma PAPP-A ir laisvas β -hCG (žr. 1 priedą).

4.6. Kombinuotasis testas ir chromosomų anomalijų rizikos vertinimas

4.6.1. Kombinuotąjį testą sudaro ultragarsinio tyrimo ir kraujo tyrimo duomenys. Kombinuotojo testo rezultatas analizuojamas kompiuterine chromosomų aneuploidijų rizikos skaičiavimo

programa (pvz., *Life Cycle*, *PRISCA* ar kita). Šiuo testu įvertinama vaisiaus chromosomų anomalijų RIZIKA, tokių kaip Dauno sindromas (21 chromosomos trisomija), Edvardso sindromas (18 chromosomos trisomija), Patau sindromas (13 chromosomos trisomija) ir/ar Turnerio sindromas (X chromosomos monosomija).

4.6.2. Jeigu suskaičiuota rizika $\geq 1:250$ – **rizika didelė**.

Rizika taip pat vadinama didele, nepriklausomai nuo chromosomų anomalijų patikros tyrimo rezultatų, jei **NT $\geq 3,5$ mm arba ultragarsu matoma vaisiaus patologija**.

4.6.2.1. Pacientė turi būti siunčiama ir tiriama tretinio lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančioje įstaigoje perinatologijos centre – Kauno ar Vilniaus perinatologijos centre arba Medicininės genetikos centre.

4.6.2.2. Rekomenduojama invazinė prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika (choriono gaurelių biopsija arba amniocentezė).

4.6.2.3. Pacientei atsisakius invazinės diagnostinės procedūros, ji gali būti** informuojama apie neinvazinio prenatalinio tyrimo (NIPT) galimybes. **NIPT tyrimas neturėtų būti siūlomas, jei rizika ypač didelė, t.y. $\geq 1:50$** , - turėtų būti atliekama invazinė diagnostinė procedūra.

4.6.2.4. **Invazinė diagnostinė procedūra rekomenduojama pacientei, nepriklausomai nuo chromosomų anomalijų patikros tyrimo rezultatų, jeigu ultragarsinio tyrimo metu pamatuojamas per didelis NT $\geq 3,5$ mm arba ultragarsu matoma vaisiaus displazija, galimai susijusi su genetinėmis ligomis.**

4.6.2.5. Jeigu chromosomų anomalijų rizika $\geq 1:50$ arba NT $\geq 3,5$ mm, arba ultragarsu matoma vaisiaus displazija, atlikus invazinę diagnostinę procedūrą ir citogenetiniais tyrimais nustatčius normalų kariotipą, esant galimybei, rekomenduojami genominiai tyrimai (lyginamoji genominė hibridizacija).

4.6.2.6. Pacientėms su didele ir vidutine rizika, vaisiaus ultragarsinis tyrimas $18^{+0}-20^{+0}$ nėštumo savaitę ir chromosomų anomalijų ultragarsinių žymenų vertinimas rekomenduojamas perinatologijos centruose.

4.6.3. Jeigu suskaičiuota rizika **1:251–1000 – rizika vidutinė**. Pacientei rekomenduojama antrojo nėštumo trečdalyje prenatalinė chromosomų anomalijų patikra (ultragarsinis tyrimas $15^{+0}-20^{+0}$ nėštumo savaitę ir chromosomų anomalijų ultragarsinių žymenų vertinimas, esant reikalui - trigubas tyrimas). Pacientė gali būti** informuota apie NIPT tyrimo galimybes.

4.6.4. Jeigu suskaičiuota rizika **$< 1:1000$ – rizika maža**. Rekomenduojamas vaisiaus ultragarsinis tyrimas $18^{+0}-20^{+0}$ nėštumo savaitę ir chromosomų anomalijų ultragarsinių žymenų vertinimas. Nustačius chromosomų anomalijų ultragarsinius žymenis, pacientė turi būti siunčiama akušerio ginekologo konsultacijai ir tiriama tretinio lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančioje įstaigoje perinatologijos centre.

**kol NIPT tyrimas neapmokamas PSD lėšomis, informacija apie šį tyrimą nėra privaloma.

4.7. NIPT tyrimas ir jo vertinimas.

4.7.1. NIPT - prenatalinis neinvazinis chromosomų anomalijų PATIKROS metodas. Šis tyrimas PSD fondo lėšomis kol kas neapmokamas.

4.7.2. NIPT tirama vaisiaus DNR iš motinos kraujo, todėl tyrimas labai tikslus. Svarbus vaisiaus DNR frakcijos (FF) kiekis - patikimu tyrimu laikoma, kai FF yra ≥ 4 proc. (tyrimo tikslumas vertinant FF gali skirtis priklausomai nuo naudojamo metodo). Jo metu dažniausiai tirama dėl Dauno, Edvardso, Patau sindromų rizikos, nustatoma vaisiaus lytis ir lyties chromosomų aneuploidija, galima iširti ir dėl kai kurių kitų (pvz., mikrodelecijų) ar visų chromosomų patologijos.

4.7.3. NIPT įmanomas jau nuo 9 – 10 nėštumo savaitės ir gali būti atliekamas viso nėštumo metu. Šį tyrimą galima atlikti vietoje kraujo dvigubo ar trigubo tyrimų, tačiau jis jokių būdu nepakeičia ultragarsinės patikros.

4.7.4. Taip pat šis tyrimas gali būti naudojamas kaip **papildomas tyrimas**, kai atlikus kombinuotąjį ar trigubą tyrimą nustatoma vidutinė ar didelė rizika (1:51 – 1:1000) ir ultragarsu nematoma vaisiaus patologijos, o pacientė atsisako invazinių tyrimų. Labai svarbu tinkamai informuoti pacientę apie invazinių ir NIPT tyrimų privalumus ir trūkumus.

4.7.5. **Kadangi NIPT yra patikros tyrimas, patologinius tyrimo rezultatus būtina patvirtinti atliekant invazinius diagnostinius tyrimus (choriono gaurelių biopsiją ar amniocentezę).**

5. Antrojo nėštumo trečdaliao prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų patikra

5.1. Antrojo nėštumo trečdaliao prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros metu 15-20 nėštumo sav. (retais atvejais – ir vėliau) apskaičiuojama vaisiaus chromosomų anomalijų rizika. Vertinti rekomenduojama ultragarsiniu ir kraujo tyrimais (trigubu ar keturgubu testu). Nustačius padidėjusią chromosomų anomalijų riziką, atliekama invazinė prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika. Antrojo nėštumo trečdaliao prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos metu atliekamas invazinis tyrimas – amniocentezė, kurios metu, atlikus vaisiaus vandenų analizę (auginant amniocitų kultūras ar tiriant iš amniocitų išskirtą DNR) nustatoma arba paneigiama vaisiaus patologija.

5.2. Anamnezė. Surenkama anamnezė, reikalinga prenatalinei vaisiaus chromosomų anomalijų patikrai, ir duomenys, reikalingi kompiuterinei chromosomų aneuploidijų rizikos skaičiavimo programai (pvz., *Life Cycle*, *PRISCA* ar kitai).

5.3. Antrojo nėštumo trečdaliao vaisiaus ultragarsinis tyrimas. Pacientei, kuri atvyksta antrojo nėštumo trečdaliao chromosomų anomalijų patikrai, gydytojas akušeris ginekologas:

5.3.1. Atlieka antrojo nėštumo trečdaliao vaisiaus ultragarsinį tyrimą (žr. akušerinę metodiką „Ultragarsinis tyrimas“).

5.3.2. Jeigu nėštumas $18^{+0} - 20^{+0}$ sav., o kai yra galimybės gali net ir esant mažesnei nėštumo trukmei, užpildyti antrojo nėštumo trečdaliao vaisiaus ultragarsinio tyrimo kontrolinį lapą (žr. 3 priedą).

5.3.3. Dokumentuoja (atspausdina ar įrašo į sveikatos priežiūros įstaigoje naudojamą ultragarsinių vaizdų saugojimo sistemą) vaisiaus biparietalinio, galvos bei pilvo apimčių ir šlaunikaulio matavimų ultragarsinius vaizdus. Jeigu įtaria ar nustato vaisiaus patologiją, papildomai dokumentuoja su patologija susijusius ultragarsinius vaizdus.

5.3.4. Įvertina chromosomų anomalijų antrojo nėštumo trečdaliai „švelniusius“ ultragarsinius žymenis ir raidos ydas:

5.3.4.1. **Dauno sindromas (21 chromosomos trisomija).** Nosies kaulo hipoplazija ($\leq 4,5$ mm) ar aplazija, prienosinių audinių edema, padidėjusi sprando raukšlė (≥ 6 mm), širdies ydos, padidėjusio echogeniškumo židiniai širdyje (širdies papildinio raumens ar chordos kalcifikacija, dažniau kairiajame skilvelyje), dvylikapirštės žarnos atrezija, padidėjęs žarnyno echogeniškumas, hidronefrozė (inksto gledelė ≥ 4 mm), trumpas šlaunikaulis ir žastikaulis, padidėjęs tarpas tarp nykščio ir kitų kojos pirštų, penktojo plaštakos piršto vidurinio pirštakaulio hipoplazija, trumpa ausis, dvi kraujagyslės virkštelėje.

IZOLIUOTAS „švelniusius“ ultragarso žymuo	Dauno sindromo tikimybės santykis	Rekomendacija
Netipinė dešinioji poraktikaulinė arterija	3,9	Perskaičiuoti Dauno sindromo riziką ir detalus tyrimas
Nosies kaulo hipoplazija ($\leq 4,5$ mm) ar aplazija	6,6	Perskaičiuoti Dauno sindromo riziką ir detalus tyrimas
Hiperechogeniškas žarnynas	1,7	Perskaičiuoti Dauno sindromo riziką, svarstyti ištyrimą dėl cistinės fibrozės ir CMV (TORCH); rekomenduojama gimdos arterijų doplerometrija ir vaisiaus augimo vertinimas 28 ir 32 sav.
Padidėjusi sprando raukšlė (≥ 6 mm)	3,8	Perskaičiuoti Dauno sindromo riziką ir detalus tyrimas
Ventrikulomegalija (≥ 10 mm)	3,8	Perskaičiuoti Dauno sindromo riziką ir detalus tyrimas
Kraujagyslinio rezginio cista	nedidina	Jei cista ≥ 5 mm ir nematomos ištiestos rankos ir plaštakos, perskaičiuoti Edvardso sindromo riziką su tikimybių santykiu 5,6
Hiperechogeniškas taškas širdyje	0,95 (nedidina)	
Nedidelė hidronefrozė (≥ 4 mm)	1,08 (nedidina)	Kartoti ultragarsinį tyrimą trečiuoju nėštumo trečdaliu ir vertinti dėl hidronefrozės
Trumpas šlaunikaulis	nedidina	Jei mažesnis nei 2,5 proc., tirti dėl skeleto displazijų
Trumpas žastikaulis	nedidina	Jei mažesnis nei 2,5 proc., tirti dėl skeleto displazijų
Dvi kraujagyslės virkštelėje	nedidina	Rekomenduojama gimdos arterijų doplerometrija ir vaisiaus augimo stebėjimas dėl galimo sulėtėjimo trečiuoju nėštumo trečdaliu

Svarbu. Reikia pažymėti, kad pateiktos tikimybės galioja *tik esant izoliuotam chromosomų anomalijų žymeniui ir nesant kitos vaisiaus patologijos ar vaisiaus augimo sulėtėjimo*. Jeigu nustatomi *keli* ultragarsiniai žymenys, *rizika didėja labai ženkliai nuo kelių ir keliasdešimt kartų*. Todėl labai svarbus detalus vaisiaus ištyrimas perinataliniame centre.

5.3.4.2. **Edvardso sindromas (18 chromosomos trisomija).** Braškės formos galva, kraujagyslinio rezginio cistos, didžiosios smegenų jungties (*corpus callosum*) agenezė, padidėjusi didžioji cisterna (*cisterna magna*), įskila lūpa ir gomurys, per mažas smakras, padidėjusi sprando raukšlė, širdies ydos, diafragmos išvarža, stemplės atrezija, bambos išvarža, dvi virkštelės kraujagyslės, inkstų patologija, padidėjęs žarnyno echogeniškumas, mielomeningo celė, sulėtėjęs vaisiaus augimas, trumpos galūnės, stipinkaulio aplazija, persidengę pirštai, šleivapėdystė, „pėda sūpuoklė“ (angl. rocker bottom feet).

5.3.4.3. **Patau sindromas (13 chromosomos trisomija).** Holoprozencefalija, mikrocefalija, veido patologija, širdies ydos, padidėję ir echogeniški inkstai, pilvo sienos patologija ir polidaktilija.

5.3.4.4. **Triploidija.** Kai papildomas chromosomų rinkinys paveldėtas iš tėvo: placentos pūslinė išvisa, o nėštumas retai kada trunka ilgiau kaip 20 savaičių. Jei dvigubas chromosomų rinkinys paveldėtas iš motinos, nėštumas gali vystytis ir iki trečiojo nėštumo trečdalyje. Placenta paprastai būna normalios struktūros, bet plona, o vaisiui nustatomas didelis asimetrinis augimo sulėtėjimas. Dažniausiai būna nedidelė ventrikulomegalija, mikrognatija, širdies ydos, mielomeningo celė, sindaktilija, palinkęs į šoną (angl. „hitchhiker“ toe) pirmasis pėdos pirštas.

5.3.4.5. **Ternerio sindromas (X monosomija).** Didelė cistinė higroma sprando srityje, bendroji vaisiaus vandenė, nedidelis hidrotoraksas ir ascitas, širdies ydos, pasagos formos inkstai, nedidelė abipusė hidronefrozė.

5.3.4.6. Dažniausios vaisiaus raidos ydos, susijusios su aneuploidija, pateikiamos 1 lentelėje.

1 lentelė. Vaisiaus raidos ydos, susijusios su aneuploidija.

	21 trisomija	18 trisomija	13 trisomija	Triploidija	X monosomija
<i>Ventrikulomegalija</i>	+	+	+	+	
<i>Holoprozencefalija</i>			+		
<i>Šoninių smegenų skilvelių kraujagyslinio rezginio cista</i>		+			
<i>Dandy-Walker patologija</i>		+	+		
<i>Įskila lūpa ir gomurys</i>		+	+		
<i>Mikrognatija</i>		+		+	
<i>Nosies kaulo hipoplazija</i>	+				
<i>Padidėjusi sprando raukšlė</i>	+	+	+		
<i>Cistinė higroma</i>					+
<i>Diafragmos išvarža</i>		+	+		
<i>Širdies yda</i>	+	+	+	+	+
<i>Bambos išvarža</i>		+	+		
<i>Dvylikapirštės žarnos atrezija</i>	+				

<i>Stemplės atrezija</i>	+	+			
<i>Inkštų patologija</i>	+	+	+	+	+
<i>Trumpos galūnės</i>	+	+		+	+
<i>Penktojo plaštakos piršto deformacija (angl. clinodactyly)</i>	+				
<i>Persidengę pirštai (angl. overlapping fingers)</i>		+			
<i>Polidaktilija</i>			+		
<i>Suaugę pirštai (angl. syndactyly)</i>				+	
<i>Šleivapėdystė</i>		+	+	+	
<i>Sulėtėjęs vaisiaus augimas</i>		+		+	+

5.3.5. Nustačius vaisiaus chromosominių anomalijų ultragarsinius žymenis ar raidos ydą, pacientė siunčiama ir tiriama tretinio lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančioje įstaigoje perinatologijos centre – Kauno ar Vilniaus perinatologijos centre arba Medicininės genetikos centre.

5.4. Kraujo tyrimas

Antrąjį nėštumo trečdalį (**tik nuo 15 nėštumo savaitių**) moters kraujo serume tiriama AFP, hCG ir uE3, todėl šis tyrimas vadinamas trigubu testu (žr. 4 priedą). Kai kuriose šalyse šiuo laikotarpiu atliekamas keturgubas testas: tiriama AFP, hCG, uE3 ir inhibinas A. Tyrimas tikslesnis, kai trigubo ar keturgubo tyrimo metu analizuojamas ne visas, bet laisvas β -hCG.

5.5. Trigubas testas ir chromosomų anomalijų rizikos vertinimas

5.5.1. Trigubo testo rezultatas analizuojamas kompiuterine chromosomų aneuploidijų rizikos skaičiavimo programa (pvz., *Life Cycle*, *PRISCA* ar kita). Šiuo testu įvertinama vaisiaus chromosomų anomalijų RIZIKA, tokių kaip Dauno sindromas (21 chromosomos trisomija), Edvardso sindromas (18 chromosomos trisomija), Patau sindromas (13 chromosomos trisomija) ir/ar Turnerio sindromas (X chromosomos monosomija). Trigubu testu taip pat apskaičiuojama nervinio vamzdelio patologijos rizika.

5.5.2. Jeigu vaisiaus chromosominių anomalijų rizika $\geq 1:250$ – **rizika didelė**. Rizika taip pat vadinama didele, nepriklausomai nuo chromosomų anomalijų patikros tyrimo rezultatų, jei **ultragarsu matoma vaisiaus raidos yda, galimai susijusi su genetinėmis ligomis**.

5.5.2.1. Pacientė turi būti siunčiama ir tiriama tretinio lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančioje įstaigoje perinatologijos centre – Kauno ar Vilniaus perinatologijos centre arba Medicininės genetikos centre.

5.5.2.2. Rekomenduojama invazinė prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika (amniocentezė).

5.5.2.3. Pacientei atsisakius invazinės diagnostinės procedūros, ji gali būti** informuojama apie neinvazinio prenatalinio tyrimo (NIPT) galimybes. **NIPT tyrimas**

neturėtų būti siūlomas, jei rizika ypač didelė, t.y. $\geq 1:50$, – turėtų būti atliekama invazinė diagnostinė procedūra.

5.5.2.4. Invazinė diagnostinė procedūra rekomenduojama pacientei, nepriklausomai nuo chromosomų anomalijų patikros tyrimo rezultatų, jeigu ultragarsinio tyrimo metu matoma vaisiaus raidos yda, galimai susijusi su genetinėmis ligomis.

5.5.2.5. Jeigu chromosomų anomalijų rizika $\geq 1:50$ arba ultragarsu matoma vaisiaus raidos yda, galimai susijusi su genetinė liga, atlikus invazinę diagnostinę procedūrą ir citogenetiniais tyrimais nustatčius normalų kariotipą, esant galimybei, rekomenduojami genominiai tyrimai (lyginamoji genomine hibridizacija).

5.5.2.6. Pacientėms su didele rizika, vaisiaus ultragarsinis tyrimas 18^{+0} – 20^{+0} nėštumo savaitę ir chromosomų anomalijų ultragarsinių žymenų vertinimas rekomenduojamas perinatologijos centruose.

5.5.3. Jeigu suskaičiuota rizika **1:251–1000 – rizika vidutinė**. Pacientė gali būti** informuota apie NIPT tyrimo galimybes. Pacientėms su vidutine rizika, vaisiaus ultragarsinis tyrimas 18^{+0} – 20^{+0} nėštumo savaitę ir chromosomų anomalijų ultragarsinių žymenų vertinimas rekomenduojamas perinatologijos centruose.

5.5.4. Jeigu suskaičiuota rizika **$< 1:1000$ – rizika maža**. Rekomenduojamas vaisiaus ultragarsinis tyrimas 18^{+0} – 20^{+0} nėštumo savaitę ir chromosomų anomalijų ultragarsinių žymenų vertinimas. Nustatčius chromosomų anomalijų ultragarsinius žymenis, pacientė turi būti siunčiama ir tiriama tretinio lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančioje įstaigoje perinatologijos centre.

**kol NIPT tyrimas neapmokamas PSD lėšomis, informacija apie šį tyrimą nėra privaloma.

6. Prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros metodų palyginimas

Įvairiose šalyse priklausomai nuo ekonominio išsivystymo ir religinių bei etinių įsitikinimų naudojami skirtingi prenatalinės chromosomų anomalijų patikros metodai. 2 lentelėje pateikiamas dažniausių prenatalinės chromosomų anomalijų patikros tyrimų palyginimas. Šiuo metu dažniausiai rekomenduojamas ir atliekamas kombinuotasis testas pirmąjį nėštumo trečdalį. NIPT yra tiksliausias ir specifiskiausias patikros metodas, tačiau kol kas plačiai neatliekamas dėl didelės tyrimo kainos, bet ateityje tikėtina pakeis dvigubą ir trigubą testus.

2 lentelė. Prenatalinės chromosomų anomalijų patikros metodų palyginimas.

Patikros metodas	Požymių tikslumas (proc.)
Motinos amžius	30
Motinos amžius ir motinos kraujo plazmos biocheminių žymenų tyrimas 15–18 nėštumo sav. (trigubas testas)	50–70
Motinos amžius ir vaisiaus sprando vaiskumos matmuo 11 ⁺⁰ –13 ⁺⁶ nėštumo sav.	70–80
Motinos amžius, vaisiaus sprando vaiskumos matmuo, laisvasis β-hCG ir PAPP-A motinos kraujo serume 11 ⁺⁰ –13 ⁺⁶ nėštumo sav.	85–90
Motinos amžius, vaisiaus sprando vaiskumos matmuo, vaisiaus nosies kaulas 11 ⁺⁰ –13 ⁺⁶ nėštumo sav.	90
Motinos amžius, vaisiaus sprando vaiskumos matmuo, vaisiaus nosies kaulas, laisvasis β-hCG ir PAPP-A motinos kraujo serume (kombinuotasis testas)	95
NIPT	99,7-99,9***

*21 chromosomos trisomijos nustatymo dažnis pagal patikros būdus, jei yra 5 proc. tariamai teigiamas rezultatas. ***NIPT tyrimo, nustatant 21 chromosomos trisomiją, tariamai teigiamas rezultatas siekia mažiau nei 1 proc.*

7. Invazinė prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostika

7.1. Invazinė prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika atliekama trečio lygio paslaugas teikiančioje įstaigoje – Kauno ar Vilniaus perinatologijos centre arba Medicininės genetikos centre. Pacientę konsultuoja gydytojas genetikas ir gydytojas akušeris ginekologas.

7.2. Gydytojas akušeris ginekologas atlieka ultragarsinį tyrimą ir įvertina prieš tai atliktų tyrimų rezultatus. Taip pat su paciete (ar šeima) aptaria invazinės procedūros tikslą, atlikimo techniką ir galimas komplikacijas.

7.3. Prieš invazinę prenatalinės diagnostikos procedūrą nėščioji turi pasirašyti Informuoto paciento sutikimo formą.

7.4. Invazinės procedūros atliekamos kvalifikuotų specialistų. Pirmojo nėštumo trečdalyje prenatalinės diagnostikos metu atliekama choriono gaurelių biopsija, antrojo – amniocentezė. Šiais tyrimais nustatoma arba paneigiama vaisiaus chromosomų patologija. Retais atvejais, esant didesniam nėštumui, gali būti atliekama kordocentezė ir vaisiaus virkštelės kraujo genetinis tyrimas.

7.5. Nustačius pataloginį vaisiaus kariotipą/ar genotipą, organizuojamas konsiliumas dėl tolesnės nėštumo priežiūros taktikos.

7.6. Choriono gaurelių biopsija

- 7.6.1. Choriono gaurelių biopsija (CGB) – invazinė prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos procedūra, skirta nustatyti arba atmesti vaisiaus chromosomų anomalijas ar kitas monogenines ligas.
- 7.6.2. CGB atliekama nuo 11⁺⁰ iki 13⁺⁶ (14⁺⁶) nėštumo sav. Dažniausiai 11-12 sav. Retais atvejais CGB gali būti atliekama ir anksčiau, tačiau tai didina komplikacijų riziką. Prieš tyrimą reikia nustatyti, ar nėra ŽIV, hepatito B, jei yra rizikos veiksnių – ir hepatito C infekcijos. CGB kontraindikacijos – gresiančio persileidimo simptomai, kraujavimas iš makšties, infekcija.
- 7.6.3. Dažniausiai atliekama transabdominalinė CGB: kai per pilvo sieną įdūrus plona adata, patenkama į placentą. Procedūros metu tirti paimamas labai nedidelis placentos audinio (choriono gaurelių) mėginys. Procedūra kontroliuojama ultragarsu, trunka apie 10 minučių. Retais atvejais dėl tam tikros gimdos ar placentos padėties CGB gali būti atliekama pro gimdos kaklelį (transcervikaliai).
- 7.6.4. CGB – ne patikros, o diagnostikos procedūra. Patikros metu nustatoma chromosomų anomalijų rizika, o šio tyrimo metu – vaisiaus kariotipas ir/ar genotipas. Placentos ląstelės turi tą pačią genetinę informaciją kaip ir besivystantis vaisius. CGB tyrimas tikslus. Labai retai tyrimas gali būti netikslus (dėl mozaicizmo, nepakankamo audinio kiekio ar mėginio užteršimo), todėl procedūrą gali tekti kartoti arba atlikti amniocentezę (pasitaiko 1-10 proc. atvejų). Vaisiaus kariotipas nustatomas per 2 – 3 savaites. Kartais gali būti atliekamas FISH (fluorescencinė *in situ* hibridizacija) tyrimas ar kiekybinė fluorescencinė polimerazės grandininė reakcija (KF-PGR), kai atsakymas užtrunka 2 – 3 dienas.
- 7.6.5. Daugumai pacienčių CGB nesukelia jokių komplikacijų, tačiau retais atvejais gali pasireikšti:
- *Persileidimas*. Yra nedidelė persileidimo rizika kiekvieno nėštumo metu, nesvarbu ar atlikta CGB, ar ne. Atliekant CGB rizika didėja. Persileidimo po CGB rizika yra apie 2 proc., su procedūra susijusio persileidimo rizika 0,22 proc. Persileidimo po amniocentezės rizika mažesnė (apie 1 proc., su procedūra susijusi rizika 0,11 proc.).
 - *Infekcija*. Retai, tačiau po CGB galima infekcija (pvz., dūrio vietoje). Labai retai (rečiau nei 1 iš 1000) po CGB infekcija gali atsirasti gimdoje ar pilve.
 - *Vaisiaus galūnių deformacija*. Atliekant CGB iki 10 nėštumo sav. padidėja vaisiaus galūnių deformacijos rizika, todėl ankstyva CGB nerekomenduojama. Choriono gaurelių biopsija gali būti atlikta tik visiškai suėjus 11 nėštumo savaitių ir tik kvalifikuotų specialistų.
 - *Rezus izoimunizacija*. Jeigu pacientės kraujo rezus faktorius neigiamas, po procedūros gali pasireikšti rezus izoimunizacija. Kad taip neatsitiktų, reikia suleisti anti-D imunoglobuliną.
- 7.6.6. Kokia alternatyva CGB?

CGB alternatyva – amniocentezė (žr. Amniocentezės aprašą). CGB pranašumas tas, kad ši procedūra atliekama anksčiau nėštumo metu ir tyrimo metu nepatenkama į gimdos ertmę. Tačiau CGB trūkumas tas, kad su šia procedūra siejama šiek tiek didesnė persileidimo tikimybė.

7.7. Amniocentezė

- 7.7.1. Amniocentezė – invazinė prenatalinės diagnostikos procedūra. Tai vaisiaus vandens paėmimas punkcine adata pro nėščiosios pilvo ir gimdos sieną kontroliuojant ultragarsu.
- 7.7.2. Amniocentezė atliekama nuo 15 nėštumo savaitės, dažniausiai 16 – 18 nėštumo savaitę, kai nustatoma, kad chromosomų anomalijų rizika yra padidėjusi ar yra nepalanki genetinė anamnezė.

- 7.7.3. Amniocentezė gali būti atliekama ir antroje nėštumo pusėje dėl akušerinių indikacijų: vaisiaus plaučių brandumui įvertinti, įtarus, kad yra infekcija, ar esant per daug vaisiaus vandenų.
- 7.7.4. Procedūros pradžioje atliekamas ultragarsinis tyrimas, nustatoma vaisiaus ir placentos padėtis, parenkama punkcijos vieta. Plona punkcine adata per pilvo ir gimdos sieną įduriama į vaisiaus vandenų maišo ertmę ir paimama apie 2 – 20 ml vaisiaus vandenų. Amniocentezė atliekama kontroliuojant ultragarsu. Gali būti taikomas lokalus (odos) skausmo malšinimas. Procedūra trunka apie 10 min.
- 7.7.5. Šio tyrimo metu nustatomas vaisiaus kariotipas ir/ar genotipas iš vaisiaus vandenų ląstelių amniocitų kultūrų. Gali būti atliekamas FISH tyrimas, DNR analizė dėl aneuploidijos ar genų mutacijos, biocheminė analizė, fermentų aktyvumo tyrimas.
- 7.7.6. Komplikacijų rizika yra apie 1 proc. Dažniausiai komplikacijos atsiranda per 72 val. po procedūros.
- *Persileidimo* rizika po amniocentezės yra nedidelė – apie 1 proc., su procedūra susijusi rizika 0,11 proc.
 - *Infekcijos* dažnis - 1 iš 1000 nėščiųjų. Infekcija gali patekti į gimdos ertmę nuo odos, gali kilti dėl moters vidaus organų pažeidimo.
 - Kita reta komplikacija – *vaisiaus vandenų nutekėjimas*.
 - *Rezus izoimunizacija*. Jeigu nėščiosios rezus faktorius neigiamas, po procedūros suleidžiama anti-D imunoglobulino rezus izoimunizacijos profilaktikai.
- 7.7.7. Vaisiaus kariotipas nustatomas per 2 – 3 savaites.
- 7.7.8. Nustačius pataloginį vaisiaus kariotipą ir/ar genotipą arba vaisiaus vystymosi patologiją, organizuojamas gydytojų specialistų konsiliumas, aptariamos galimybės nutraukti nėštumą ar tolesnė nėštumo priežiūros taktika.

7.8. Kordocentezė

- 7.8.1. Kordocentezė – invazinė prenatalinės diagnostikos procedūra. Siekiant iširti vaisiaus chromosomas ir nustatyti kariotipą, punkcine adata iš virkštelės kontroliuojant ultragarsu paimamams vaisiaus kraujo mėginys.
- 7.8.2. Kordocentezė atliekama retai, dažniausiai po 18 nėštumo savaitės.
- 7.8.3. Ji gali būti atliekama ir dėl kitų akušerinių indikacijų: atliekant kraujo perpylimą, esant rezus izoimunizacijai, įtarus, kad yra infekcija, kraujo ar metabolinė vaisiaus liga.
- 7.8.4. Vaisiaus žūties rizika yra apie 1 – 3 proc.

2. PRIEDAI

1 priedas. Pirmojo nėštumo trečdalyo ultragarsinio ir kraujo tyrimų vertinimas

2 priedas. Vaisiaus ultragarsinio tyrimo 11^{+0} - 13^{+6} nėštumo savaitę aprašas

3 priedas. Vaisiaus ultragarsinio tyrimo 18^{+0} - 20^{+0} nėštumo savaitę aprašas

4 priedas. Antro nėštumo trečdalyo kraujo biocheminių žymenų (trigubo testo) pokyčiai esant vaisiaus aneuploidijoms

1 priedas. Pirmojo nėštumo trečdalyje ultragarsinio ir kraujo tyrimų vertinimas.



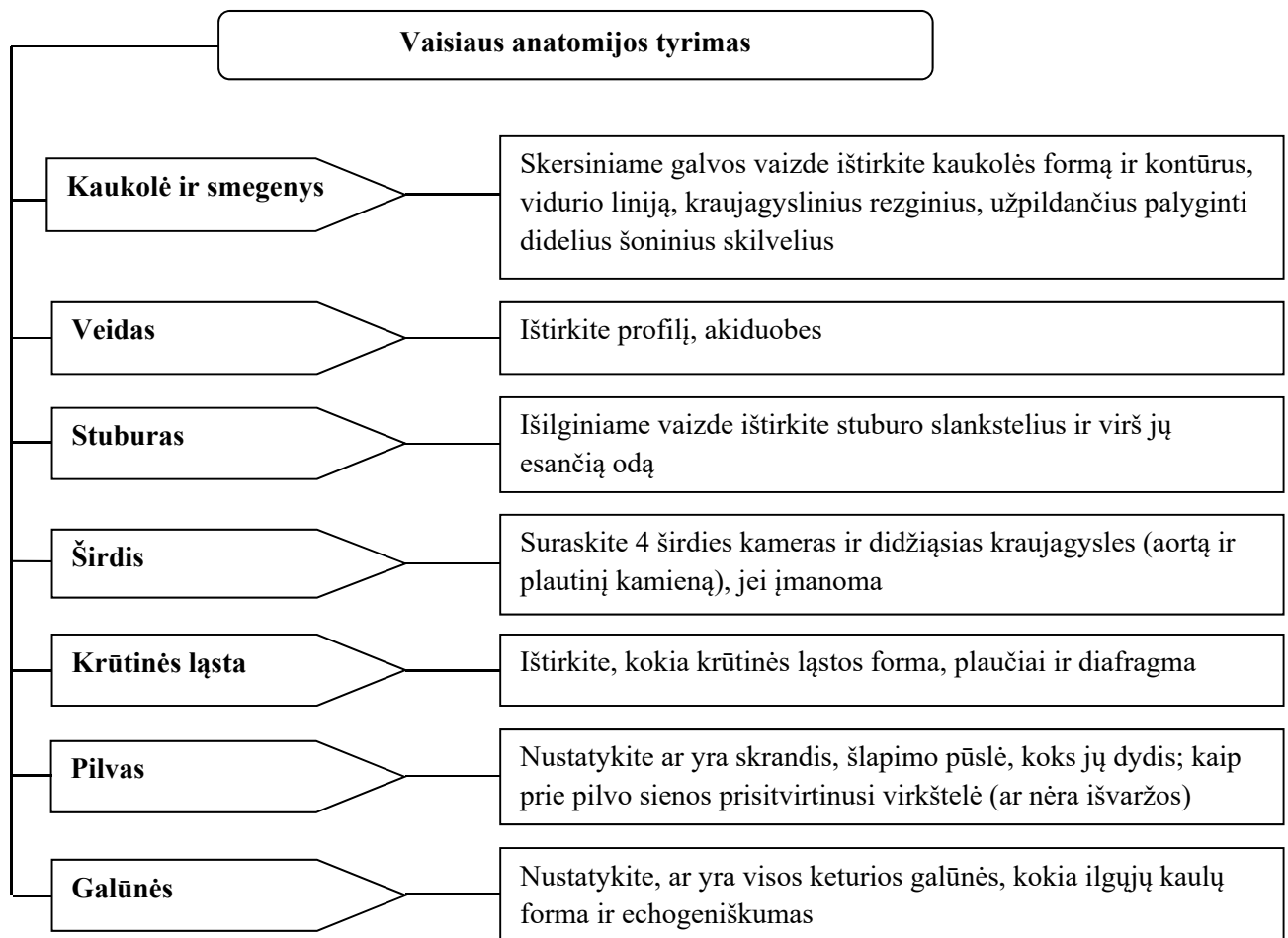
Nuotraukos



1 pav. Vidurinė strėlinė vaisiaus plokštuma.



2 pav. Viršugalvio – sėdmenų matmuo.



Klinikinė vaisiaus anatomijos vertinimo reikšmė

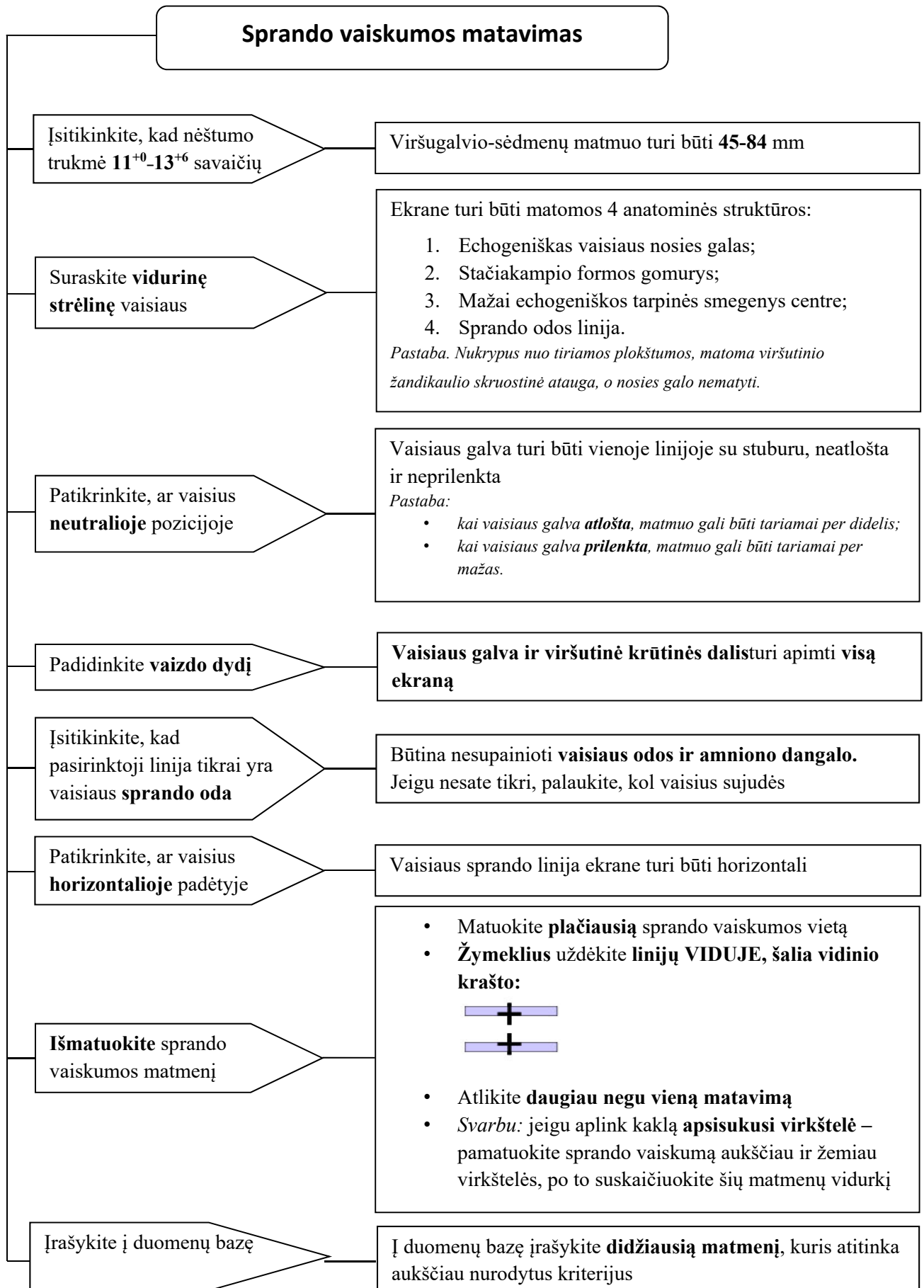
Tikslas – nustatyti, ar nėra didžiųjų vaisiaus raidos ydų.

Išmatavę padidėjusį sprando vaiskumos matmenį, atidžiai ištikite, ar nėra šių vaisiaus raidos ydų (jos būna daug dažniau, kai sprando vaiskumos matmuo yra padidėjęs):

- *didžiųjų širdies ydų;*
- *diafragmos išvaržos;*
- *bambos išvaržos;*
- *per didelės šlapimo pūslės;*
- *skeleto patologijos.*

Kai kurių vaisiaus raidos ydų (anencefalijos, paraumbilikalinio pilvo sienos defekto (gastroschisis), vaisiaus inkstų ydų ir įskilo stuburo (spina bifida)) dažnis yra vienodas, nesvarbu, ar sprando vaiskumos matmuo padidėjęs, ar ne.

Sprando vaiskuma (angl. nuchal translucency, NT) yra ultragarsiniu tyrimu nustatomas žymuo, atspindintis skysčio sankaupą po vaisiaus oda sprando srityje per pirmąjį nėštumo trečdali.



Sprando vaiskumos matavimo klinikinė reikšmė

- *Kuo didesnis sprando vaiskumos matmuo, tuo didesnė chromosominių anomalijų rizika.*
- *Jei yra per didelis sprando vaiskumos matmuo, dažniau būna didelė vaisiaus raidos yda, vaisius dažniau žūsta.*
- *Sprando vaiskumos matmuo kinta, didėjant vaisiaus viršugalvio – sėdmenų matmeniui (augant vaisiui, didėja ir sprando vaiskumos matmuo).*
- *Sprando vaiskumos matmens vidurkis bei 1, 5 ir 95 procentilė priklauso nuo viršugalvio - sėdmenų matmens, tačiau 99 procentilė yra apie 3,5 mm ir nuo šio matmens dydžio nepriklauso.*
- ***Išmatavus sprando vaiskumos matmenį $\geq 2,5$ mm, pacientei rekomenduoti pirmojo ar antrojo nėštumo trečdaliai prenatalinę patikrą ar diagnostiką (pirmenybę teikiant pirmojo nėštumo trečdaliai prenatalinei patikrai ar diagnostikai).***
- *Per didelis sprando vaiskumos matmuo būna dėl šių priežasčių: širdies yda ar funkcijos sutrikimas, pakitusi tarpląstelinė sudėtis, sutrikęs limfos nuotėkis, vaisiaus anemija ar hipoproteinemija, vaisiaus infekcija.*
- *Visgi, dauguma vaisių, kuriems išmatuotas per didelis sprando vaiskumos matmuo, gimsta sveiki ir jų tolesnė raida būna normali.*

Nuotrauka



1 pav. Sprando vaiskumos matavimas.

Nosies kaulo tyrimas

Įsitikinkite, kad nėštumo trukmė 11^{+0} - 13^{+6} savaičių

Viršugalvio-sėdmenų matmuo turi būti **45-84** mm

Suraskite **vidurinę strėlinę** vaisiaus plokštumą

Ekране turi būti matomos 4 anatomicinės struktūros:

1. Echogeniškas vaisiaus nosies galas;
2. Stačiakampio formos gomurys;
3. Mažai echogeniškos tarpinės smegenys centre;
4. Sprando odos linija.

Pastaba. Nukrypus nuo tiriamos plokštumos, matoma viršutinio žandikaulio skruostinė atauga, o nosies galo nematyti.

Padidinkite **vaizdo dydį**

Vaisiaus galva ir viršutinė krūtinės dalisturi apimti visą ekraną

Pamatykite **tris linijas**

Dvi šalia kaktos matomos linijos, „lygybės ženklas =“.

- viršutinioji - nosies oda;
- **apatinė**, kuri storesnė ir labiau echogeniška – **nosies kaulas**.

Trečioji linija, kuri yra lyg nosies odos tąsa, tačiau matoma šiek tiek aukščiau - tai nosies galas.

Įsitikinkite, kad nosies kaulas matomas **atskirai** nuo nosies odos

Ultragarso daviklį laikykite lygiagrečiai su nosies kryptimi ir švelniai pakreipkite į šonus

Įvertinkite nosies kaulo **echogeniškumą**

Nosies kaulo echogeniškumas turėtų būti didesnis nei odos, esančios virš jo

Atsakykite į klausimą „**Ar yra nosies kaulas?**“

1. Nosies kaulas matomas ir yra echogeniškesnis už virš jo esančią odą. *Išvada: nosies kaulas yra.*
2. Nosies kaulas nematomas arba matomas, bet mažiau echogeniškas nei virš jo esanti oda, vadinasi, jis dar nesukaulėjęs. *Išvada: nosies kaulo nėra.*

Įrašykite į duomenų bazę

Į duomenų bazę įrašykite, ar nosies kaulas yra, ar nosies kaulo nėra

Klinikinė nosies kaulo tyrimo reikšmė

<i>11⁺⁰-13⁺⁶ savaitę nosies kaulas nematomas, jei:</i>	<i>Dažnis, proc.</i>
<i>vaisiaus kariotipas normalus</i>	<i>1-3</i>
<i>21-os chromosomos trisomija</i>	<i>60</i>
<i>18-os chromosomos trisomija</i>	<i>50</i>
<i>13-os chromosomos trisomija</i>	<i>40</i>

Nosies kaulas nematomas dažniau, jei:

- *nėštumas 11, o ne 13 savaičių;*
- *per didelis sprando vaiskumos matmuo;*
- *motina juodaodė.*

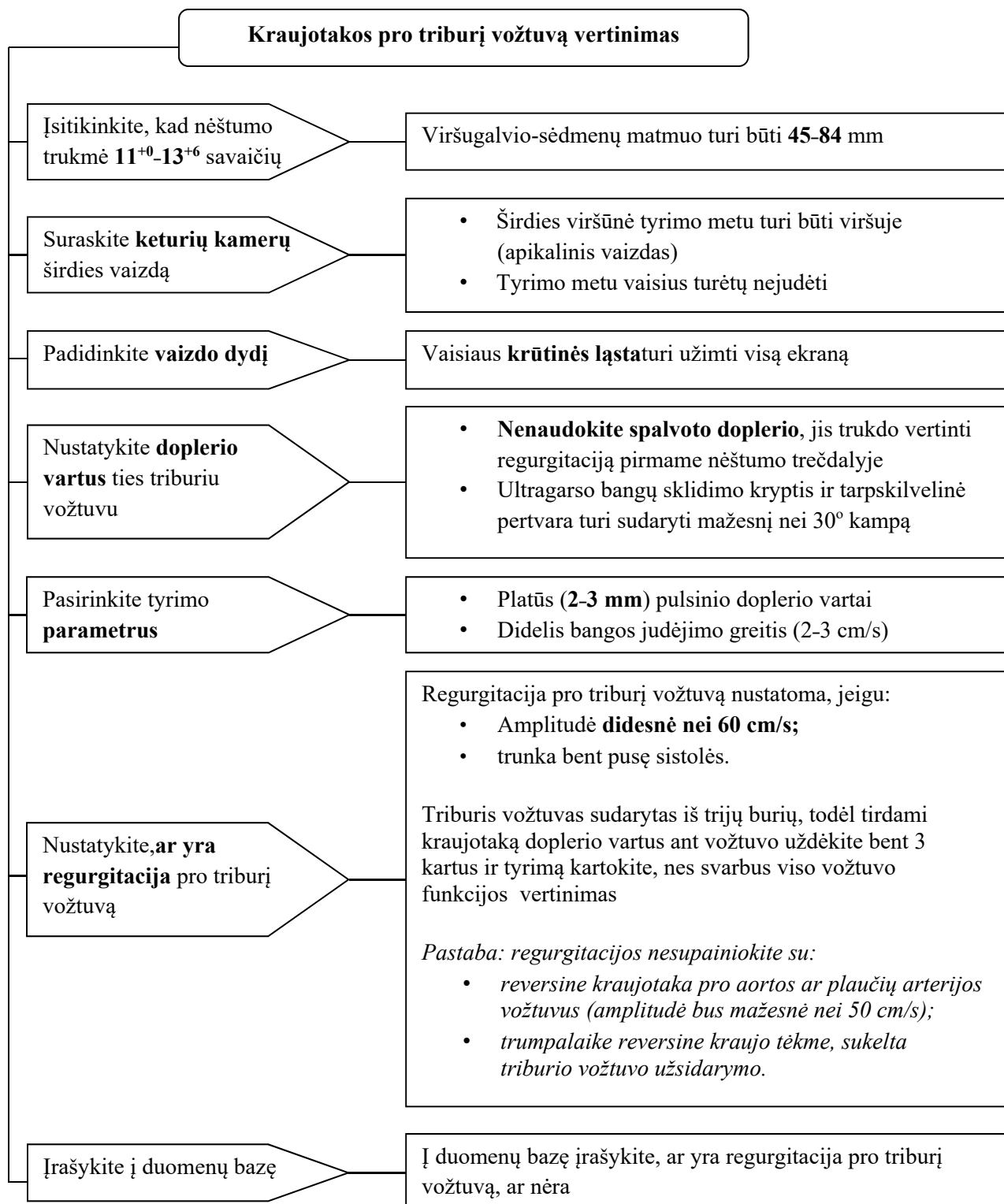
Nuotraukos



1 pav. Nosies kaulo tyrimas (nosies kaulas yra).



2 pav. Nosies kaulo tyrimas (nosies kaulo nėra).



Kraujotakos pro triburį vožtuvą vertinimo klinikinė reikšmė

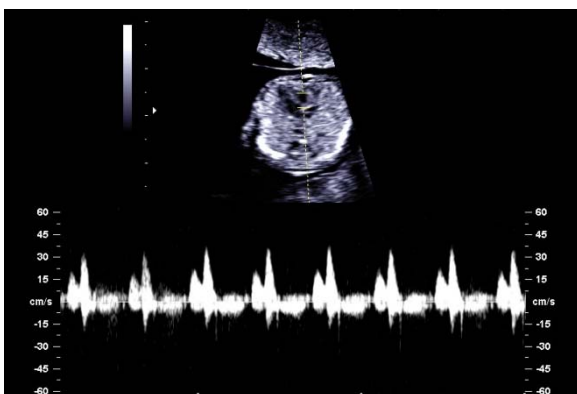
Reversinė kraujotaka pro triburį vožtuvą būdinga:

- *chromosominėms anomalijoms;*
- *širdies ydoms.*

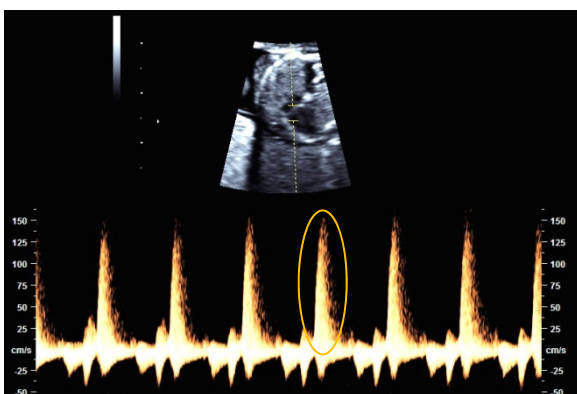
Nustačius regurgitaciją pro triburį vožtuvą, rekomenduojama išsamiai ištirti vaisiaus širdį, ar nėra didžiųjų širdies ydų. Širdies ydos rizika didėja, jeigu kartu randamas ir per didelis sprando vaiskumos matmuo.

<i>Regurgitacija pro triburį vožtuvą nustatoma, jei:</i>	<i>Dažnis, proc.</i>
<i>vaisiaus kariotipas normalus</i>	<i>1</i>
<i>21-os chromosomos trisomija</i>	<i>55</i>
<i>18-os chromosomos trisomija</i>	<i>30</i>
<i>13-os chromosomos trisomija</i>	<i>30</i>

Nuotraukos

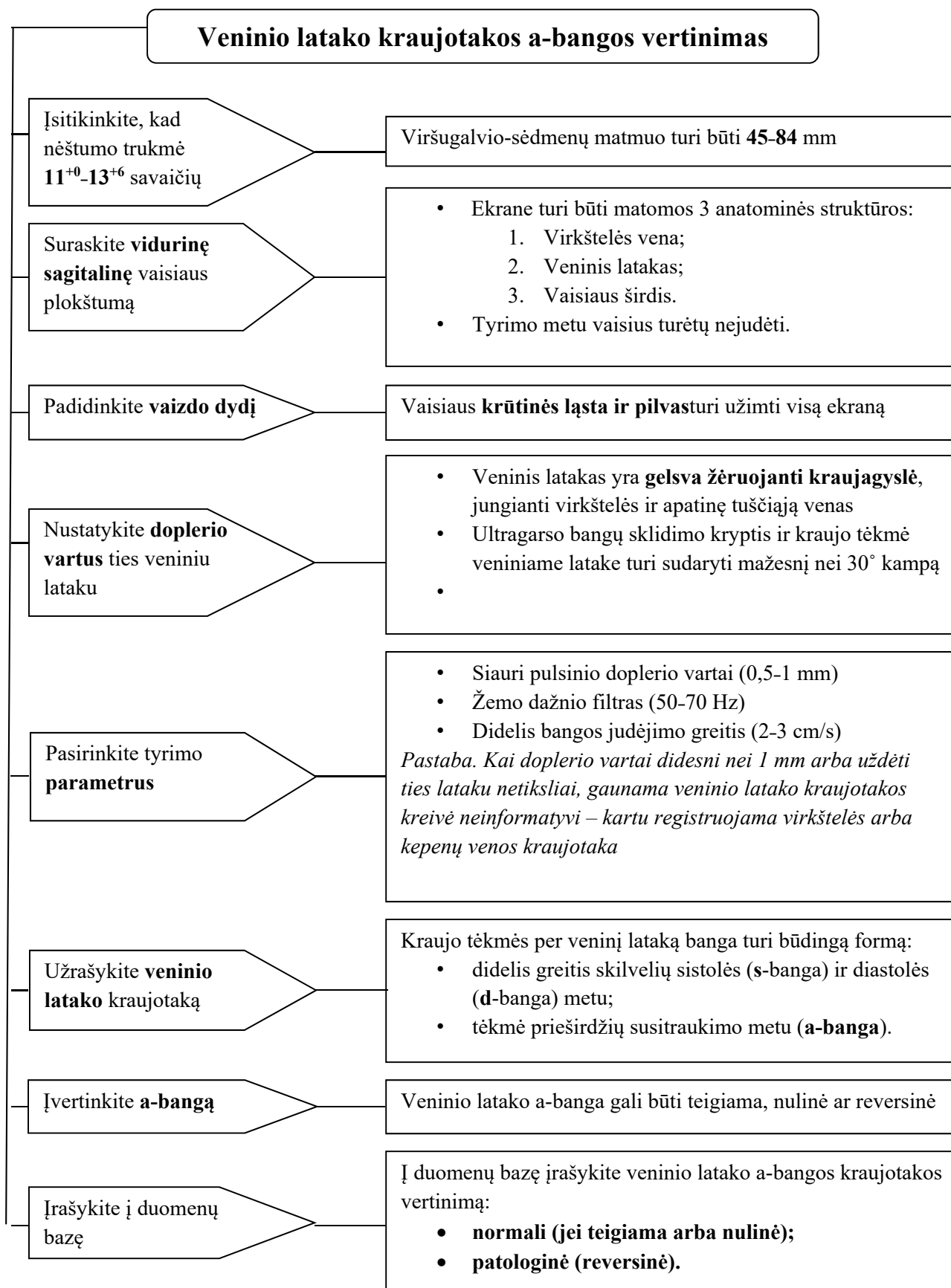


1 pav. Normali kraujotaka pro triburį vožtuvą.



2 pav. Regurgitacija pro triburį vožtuvą.

Veninis latakas (angl. ductus venosus) – kraujagyslė, jungianti virkštelės veną su apatine tuščiąja vena.



Klinikinė veninio latako kraujotakos a-bangos įvertinimo reikšmė

11⁺⁰–13⁺⁶ nėštumo savaitę reversinė a-banga nustatoma maždaug 4 proc. visų vaisių. Jai esant dažniau būna:

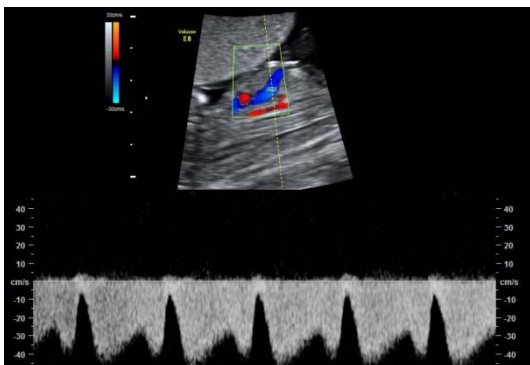
- chromosomų anomalijos;*
- širdies ydos;*
- vaisiaus žūtys.*

Nustačius reversinę veninio latako a-bangos kraujotaką, rekomenduojama išsamiai ištirti, ar nėra didžiųjų širdies ydų.

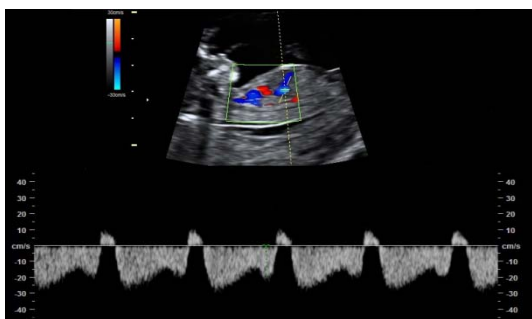
<i>11⁺⁰–13⁺⁶ sav. reversinė veninio latako a-banga, jei:</i>	<i>Dažnis, proc.</i>
<i>vaisiaus kariotipas normalus</i>	<i>3</i>
<i>21-os chromosomos trisomija</i>	<i>65</i>
<i>18-os chromosomos trisomija</i>	<i>55</i>
<i>13-os chromosomos trisomija</i>	<i>55</i>

Nors nėštumo pradžioje buvo rasta reversinė veninio latako a-bangos kraujotaka, 80 proc. atvejų nėštumas baigiasi sėkmingai.

Nuotraukos

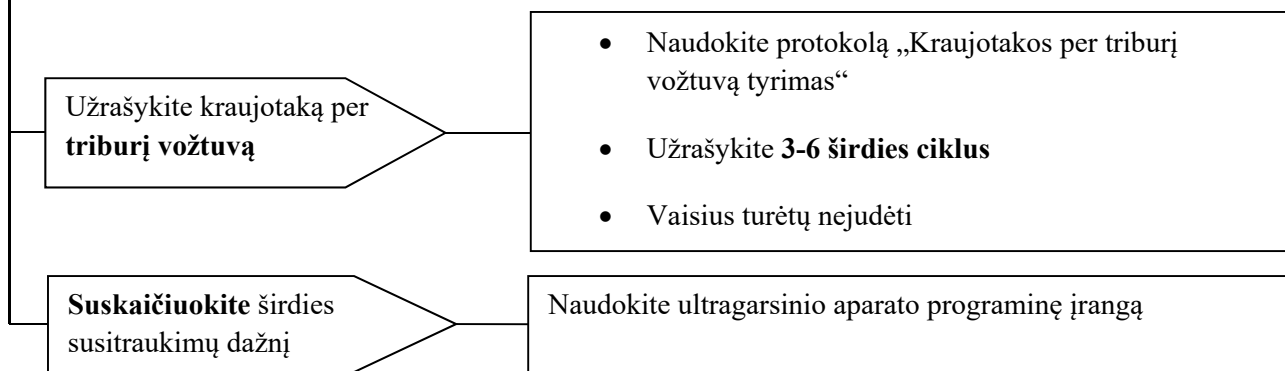


1 pav. Normali kraujotaka per veninį lataką (a-banga teigiama).



2 pav. Patologinė kraujotaka per veninį lataką (reversinė a-banga).

Širdies susitraukimų dažnio (ŠSD) matavimas

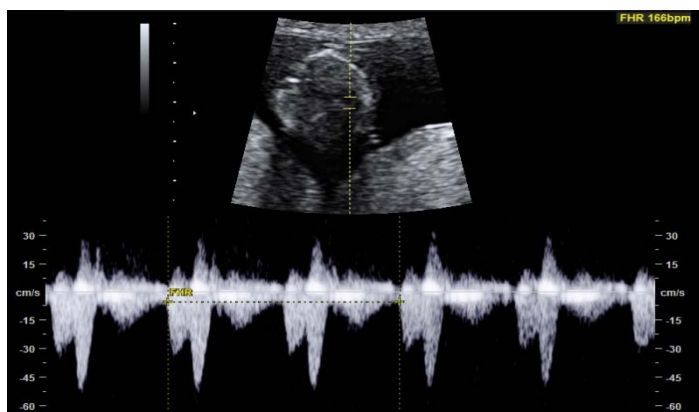


Klinikinė vaisiaus širdies susitraukimų dažnio reikšmė

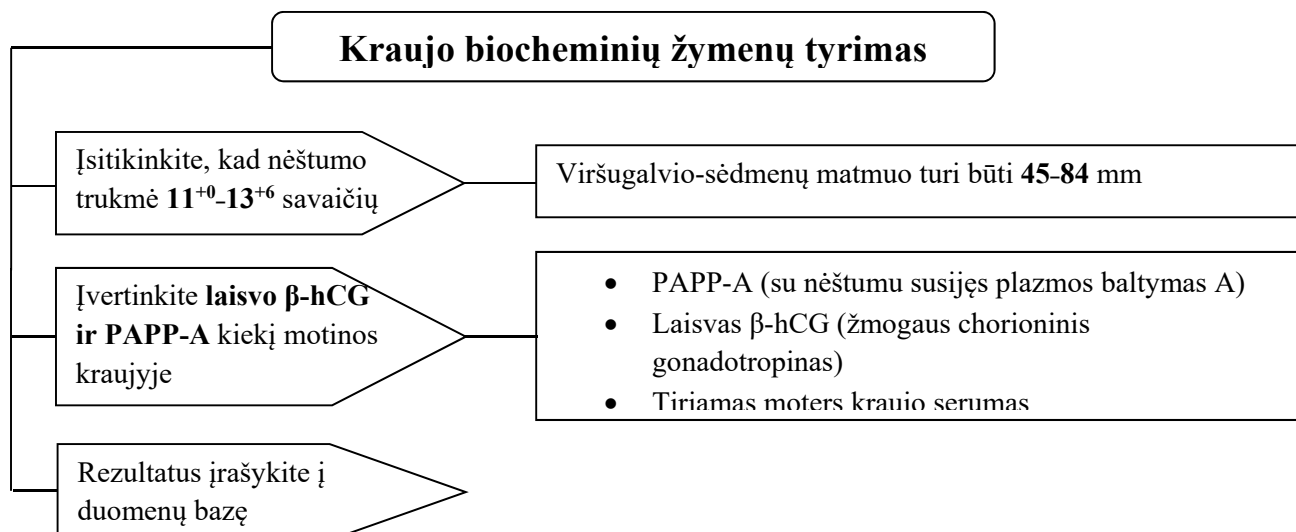
- Jei vaisius sveikas, ŠSD laipsniškai mažėja nuo 170 k./min., kai nėštumas 10 savaičių, iki 150 k./min., kai nėštumas 14 savaičių.
- Kai ŠSD padidėjęs, atidžiai tirti, ar nėra 13 chromosomos trisomijos.
- ŠSD matavimas yra svarbus atskiriant 18 ir 13 chromosomos trisomijas, kadangi abiem atvejais yra per didelis vaisiaus sprando vaiskumos matmuo ir sumažėjęs laisvo β -hCG ir PAPP-A kiekis.

Chromosomos anomalija	ŠSD	Dažnis
21-os chromosomos trisomija	padidėja	15 proc. daugiau 95 procentilės
18-os chromosomos trisomija	sumažėja	15 proc. mažiau 5 procentilės
13-os chromosomos trisomija	labai padidėja	85 proc. daugiau 95 procentilės

Nuotrauka



1 pav. Širdies susitraukimų dažnio matavimas.



Klinikinė PAPP-A ir laisvo β-hCG tyrimo reikšmė

- *Didėjant nėštumui, laisvo β-hCG kiekis motinos kraujyje palaipsniui mažėja, o PAPP-A kiekis - didėja.*
- *Esant 11 nėštumo savaičių, biocheminių žymenų nuokrypis nuo normos yra didesnis nei tada, kai nėštumas 13 savaičių, todėl biocheminių žymenų patikrą geriau atlikti, kai nėštumas 11, bet ne 13 savaičių.*
- *Laisvo β-hCG ir PAPP-A tyrimo rezultatai priklauso nuo aparato ir naudojamų reagentų, nėštumo trukmės, motinos kūno masės, rasės, rūkymo, apvaisinimo būdo (natūralaus ar pagalbinio), vaisių skaičiaus. Rūkančių moterų ir pastojusių po pagalbinio apvaisinimo kraujo serume PAPP-A kiekis būna mažesnis.*

	<i>21-os chromosomos trisomija</i>	<i>18-os chromosomos trisomija</i>	<i>13-os chromosomos trisomija</i>
<i>Laisvas β-hCG</i>	↑	↓	↓
<i>PAPP-A</i>	↓	↓↓	↓↓

2 priedas. Vaisiaus ultragarsinio tyrimo 11⁺⁰-13⁺⁶ nėštumo savaitę aprašas.

Vaisiaus ultragarsinis tyrimas 11⁺⁰-13⁺⁶ nėštumo savaitę

Formos Nr. 025-113/a
I priedas

Pacientė _____ ESI Nr. _____

Tyrimo data: _____

Gautas žodinis pacientės sutikimas atlikti tyrimą

Paskutinių normalių mėnesinių data _____

Nėštumo trukmė pagal mėnesines: ____ sav. ____ d.

Tyrimo sąlygos: geros apsinkintos dėl:

įrangos kokybės / moters kūno ypatumų / vaisiaus padėties / kt.:

Vienvaisis / daugiavaisis nėštumas (1 lapas 1 vaisiui)

Chorioniškumas: DC / MC

Amnioniškumas: DA / MA

Matmuo	mm	Nėštumo trukmė (savaitės ir dienos)
Viršugalvio sėdmenų matmuo		
Sprando vaiskuma		////////////////////
Biparietalinis matmuo		
Galvos apimtis		
Pilvo apimtis		
Šlaunikaulio ilgis		

Ultragarsinis vaisiaus anatomijos tyrimas	Norma	Netirta	Patologija
Galva			
Forma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kaukolės kaulėjimas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Skliauto pjautuvus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kraujagysliniai rezginiai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Veidas			
Akiduobės	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Profilis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nosies kaulas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kaklas			
Krūtinės ląsta			
Plaučių sritis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Diaphragma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Širdis			
Širdies veikla	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dydis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Širdies ašis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 kamerų vaizdas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pilvas			
Skrandis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zarnynas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Inkstai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Šlapimo pūslė	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pilvo siena / virkštelės tvirtinimosi vieta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Virkštelės kraujagyslės	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stuburas			
Galūnės			
Deš. ranka su plaštaka	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Deš. koja su pėda	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kair. ranka su plaštaka	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kair. koja su pėda	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kraujotaka			
Pro triburį vožtuvą	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pro veninį lataką	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Širdies susitr. dažnis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Pilka spalva pažymėtosiose skiltyse tyrimas neprivaikomas

Pastabos, detali informacija apie rastus patologinius radinius:

Gimdos priedų išvaizda: norma netirta patologija

(jei patologija, detalizuoti)

Placentos lokalizacija gimdoje:

priekinėje sienoje užpakalinėje sienoje

aukštai žemai

Ultragarsu nustatyta nėštumo trukmė: ____ sav. ____ d.

Išvada:

norma, atliktas visas ištyrimas

norma, atliktas ne visas ištyrimas

patologija

Rekomendacijos:

detalesnis ultragarsinis tyrimas nereikalingas

pakartotinas tyrimas, esant ____ nėštumo sav.

išsiųsta konsultacijos į

Kita svarbi informacija

.....

.....

.....

.....

.....

(tyrejo spaudas, parašas)

3 priedas. Vaisiaus ultragarsinio tyrimo 18⁺⁰-20⁺⁰ nėštumo savaitę aprašas.

Vaisiaus ultragarsinis tyrimas 18⁺⁰-20⁺⁰ nėštumo savaitę

Formos Nr. 025-113/a
2 priedas

Pacientė _____ ESI Nr. _____
Tyrimo data: _____
 Gautas žodinis pacientės sutikimas atlikti tyrimą
Paskutinių normalių mėnesinių data _____ sav. + ___ d.
Nėštumo trukmė pagal mėnesines: _____ sav. + ___ d.
Nėštumo trukmė pagal ankstyvą ultragarsinį tyrimą _____ sav. + ___ d.
Tyrimo sąlygos: geros apsunkintos dėl:
įrangos kokybės / moters kūno ypatumų / vaisiaus padėties / kt.:

Vienvaisis / daugiavaisis nėštumas (1 lapas 1 vaisiui)
Chorioniškumas: DC / MC
Amnioniškumas: DA / MA

Matmuo	mm	Nėštumo trukmė (savaitės ir dienos)
Biparietalinis matmuo		
Galvos apimtis		
Pilvo apimtis		
Šlaunikaulio ilgis		
Žastikaulio ilgis		
Vaisiaus svoris (g)		
Kita		
Kita		
Kita		

Ultragarsinis vaisiaus anatomijos tyrimas	Norma	Netirta	Patologija
Galva			
Kaukolės forma, kontūrai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Skaidrioji pertvara	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Vidurinė linija	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Smegenų branduoliai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Smegenėlės (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Didžioji cisterna (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Soniniai skilveliai			
Dešinysis priekinis ragas (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kairysis priekinis ragas (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dešinysis užpakalinis ragas (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kairysis užpakalinis ragas (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kraujagysliniai rezginiai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Didžioji jungtis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sprando raukšlė (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Veidas			
Profilis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Viršutinė lūpa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Akiduobės	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nosis, šnervės	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Smakras	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nosies kaulas (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prienosinių audinių storis (.... mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kaklas			
Stuburas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Krūtinės ląsta			
Krūtinės ląstos forma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Plaučiai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Diafragma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Širdis			
Širdies veikla	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dydis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Širdies ašis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Keturių kamerų vaizdas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Aortos išvarymo traktas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Plautinio kamieno išvarymo traktas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pilvas			
Skrandis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Žarnynas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Inkstai			
Dešinysis inkstas (geldelė, mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kairysis inkstas (geldelė, mm)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Šlapimo pūslė	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Pilvo siena, virkštelės tvirtinimosi vieta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Galūnės			
Dešinioji ranka su plaštaka	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kairioji ranka su plaštaka	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dešinioji koja su pėda	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kairioji koja su pėda	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Virkštelė: trys kraujagyslės	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Lyties organai			
Vyriškieji	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Moteriškieji	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Pilka spalva pažymėtos skiltyse tyrimas neprivaikomas

Pastabos, detali informacija apie rastus patologinius radinius:

Gimdos priedų išvaizda: norma netirta patologija
(jei patologija, detalizuoti)

Placentos lokalizacija gimdoje:
 priekinėje sienoje užpakalinėje sienoje dugne
Placenta vidines gimdos kaklelio žiotis:
 nedengia dengia yra ___mm nuo vidinių žiočių
Placentos išvaizda:
 norma patologija
Vaisiaus vandenys:
 norma patologija VVI ___/VVK ___mm

Gimdos kaklelio ilgis _____ mm
(matuojamas tik esant persileidimo ar prieššlaikinio gimdymo rizikai)

Ultragarsu nustatyta nėštumo trukmė: ___ sav. + ___ d.

Išvada:
 norma, atliktas visas ištyrimas
 norma, atliktas ne visas ištyrimas
 patologija

Rekomendacijos:
 detalesnis ultragarsinis tyrimas nereikalingas
 pakartotinas tyrimas, esant ___ nėštumo sav.
 išsiusta konsultacijos į

Kita svarbi informacija
.....
.....
.....

(tyrėjo spaudas, parašas)

4 priedas. Antrojo nėštumo trečdalyje kraujo biocheminių žymenų (trigubo testo) pokyčiai esant vaisiaus aneuploidijoms.

Vaisiaus aneuploidija	AFP	uE3	hCG
21 chromosomos trisomija	↓	↓	↑
18 chromosomos trisomija	↓	↓↓	↓↓
13 chromosomos trisomija	↔	↔	↔
X monosomija su vandene	↓	↓	↑
X monosomija be vandenės	↓	↓	↓

Klinikinė trigubo testo reikšmė

- Optimalus trigubo testo atlikimo laikas 15 - 18 nėštumo savaitė.
- 21 trisomijos atveju AFP ir uE3 koncentracija nėščiosios kraujo serume sumažėja 25-30 proc., hCG kiekis padidėja dvigubai.
- 18 trisomijos atveju visų trigubo testo hormonų kiekis sumažėja, o 13 trisomijos - nepakinta.
- AFP kiekis taip pat padidėja dėl nervinio vamzdelio formavimosi ydų, priekinės pilvo sienos defektų, vaisiaus augimo sulėtėjimo, placentos funkcijos nepakankamumo.
- Kraujo serumo žymenų kiekis nėštumo metu kinta, todėl atliekant tyrimą labai svarbu tiksliai nustatyti nėštumo trukmę.
- Kiti veiksniai, darantys įtaką tyrimo rezultatams yra motinos svoris, etninė priklausomybė, rūkymas, cukrinis diabetas, daugiavaisis nėštumas.

3. LITERATŪROS SĄRAŠAS

1. ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG practice bulletin No. 77: Screening for fetal chromosomal anomalies. *Obstet Gynecol.* 2007;109:217.
2. Anderson C.L., Brown C.E. Fetal chromosomal abnormalities: antenatal screening and diagnosis. *Am Fam Physician.* 2009;79(2):117.
3. *Obstetric Clinical Algorithms. Management and evidence.* Ed. E.R. Norwitz, M.Belfort, G.R. Saade, H. Miller. Blackwell Publishing. 2010.
4. *Protocols for High Risk Pregnancies. 5th edition.* Ed. J.T. Queenan, J.C. Hobbins, C.Y. Spong. Blackwell Publishing. 2010.
5. Sonographic findings associated with fetal aneuploidy. B.R. Benacerraf. 2014 UpToDate. www.uptodate.com
6. Second trimester maternal serum screening for Down syndrome. G.M. Messerlian, A. Farina, G.E. Palomaki. 2014 UpToDate. www.uptodate.com
7. Public Health functions to be exercised by NHS England. Service specification N 16. NHS Down's Syndrome screening (Trisomy 21) programme. November, 2013.
8. www.fetalmedicine.com
9. www.isuog.org

METODIKA
PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

II. METODIKOS PROCEDŪRŲ APRAŠAS

Metodikos procedūrų aprašas pateiktas I dalies 1 priede

METODIKA
PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

III. METODIKOS ĮDIEGIMO APRAŠAS

1. Būtinų resursų (medicininės įrangos, žmogiškųjų išteklių ir kt.) aprašymas

1.1. Žmogiškieji resursai

- 1.1.1. Prenatalinę chromosomų anomalijų patikrą atliekančiose įstaigose turėtų būti mažiausiai 2 gydytojai akušeriai ginekologai, gebantys atlikti prenatalinę ultragarsinę patikrą (t.y. atlikti išsamų ultragarsinį tyrimą, skirti reikiamus kraujo tyrimus ir vertinti rezultatus, naudotis duomenų apdorojimo ir rizikos vertinimo sistema). Be to šiose įstaigose turėtų dirbti mažiausiai 2 akušeriai.
- 1.1.2. Prenatalinę diagnostiką atliekančiose įstaigose turėtų dirbti mažiausiai 2 gydytojai akušeriai ginekologai, gebantys atlikti invazinę prenatalinę diagnostiką, ir 2 akušeriai asistentai.

1.2. Prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros priemonės

- 1.2.1. Medicininė aparatūra.
 - 1.2.1.1. Ultragarsinės diagnostikos aparatas su abdominaliniu ir transvaginaliniu davikliais, doplerio įranga.
 - 1.2.1.2. Laboratorinė įranga, kuria galima atlikti kraujo (dvigubą, trigubą) tyrimus.
 - 1.2.1.3. Kompiuterinė įranga, kurioje įdiegta rizikos vertinimo programa (*Life Cycle*, *PRISCA* ar kt.).
- 1.2.2. Medicininės priemonės.
 - 1.2.2.1. Nesterilios pirštinės.
 - 1.2.2.2. Vienkartiniai paklotai.
 - 1.2.2.3. Gelis.
 - 1.2.2.4. Apsauginės transvaginalinio daviklio įmautės.
 - 1.2.2.5. Sterilizuojamosios servetėlės.

1.3. Prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos priemonės

- 1.3.1. Medicininė aparatūra.
 - 1.3.1.1. Ultragarsinės diagnostikos aparatas su abdominaliniu ir transvaginaliniu davikliais, doplerio įranga.
 - 1.3.1.2. Laboratorinė įranga, kuria galima atlikti FISH tyrimus, vaisiaus kariotipo nustatymą iš choriono gaurelių, vaisiaus vandenų ar vaisiaus kraujo.
 - 1.3.1.3. Kompiuterinė įranga, kurioje įdiegta rizikos vertinimo programa (*Life Cycle*, *PRISCA* ar kt.).
- 1.3.2. Medicininės priemonės.
 - 1.3.2.1. Nesterilios ir sterilios pirštinės.
 - 1.3.2.2. Vienkartiniai paklotai.
 - 1.3.2.3. Gelis, sterilus gelis.
 - 1.3.2.4. Apsauginės transvaginalinio daviklio įmautės.
 - 1.3.2.5. Sterilizuojamosios servetėlės.
 - 1.3.2.6. Choriono gaurelių biopsijai reikalingos adatos ir kitos priemonės****.
 - 1.3.2.7. Amniocentezei reikalingos adatos ir kitos priemonės****.
 - 1.3.2.8. Kordocentezei reikalingos adatos ir kitos priemonės****.

****kitos priemonės – medicininės ir slaugos priemonės, reikalingos atlikti procedūrą pagal įstaigoje naudojamą patvirtintą invazinę procedūros metodiką.

2. Rekomenduojami dokumentai, aprašai (direktoriaus įsakymai, tvarkos) metodikos įdiegimui įstaigoje

2.1. Asmens sveikatos priežiūros įstaigos direktoriaus įsakymai:

- dėl specialistų, teikiančių prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros ir diagnostikos paslaugas, darbo tvarkos;
- dėl ultragarsinę patikrą ir chromosomų anomalijų patikrą atliekančių akušerių ginekologų profesinio kvalifikacijos tobulinimo „Pirmojo nėštumo trečdaliu vaisiaus ultragarsinis tyrimas“ ir „Antrojo nėštumo trečdaliu vaisiaus ultragarsinis tyrimas“ kursuose tvarkos.
- dėl vaisiaus ultragarsinio tyrimo;
- dėl amniocentezės;
- dėl choriono gaurelių biopsijos;
- dėl kordocentezės.

2.2. Nėščiosios ir gimdyvės medicininė dokumentacija.

2.3. Ultragarsinio tyrimo pirmuoju nėštumo trečdaliu kontrolinis lapas (popierinis ar elektroninis).

2.4. Ultragarsinio tyrimo antruoju nėštumo trečdaliu kontrolinis lapas (popierinis ar elektroninis).

3. Svarbiausių metodikos įgyvendinimo įgūdžių aprašymas ir vaizdinė medžiaga

- Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2018 m. liepos 27 d. įsakymas Nr. V-865 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. rugsėjo 23 d. įsakymo Nr. V-900 „Dėl nėščiųjų, gimdyvių ir naujagimių sveikatos priežiūros tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“ 5 priedas, kuriame rekomenduojami tyrimai ultragarsu 11–14 ir 18–20 nėštumo savaitę.
- Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2018-05-10 įsakymu Nr. V-572 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 64:2018 „Gydytojas akušeris-ginekologas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.
- Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. lapkričio 25 d. įsakymas Nr. V-1220 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 40:2014 „Akušeris. Teisės, pareigos kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo.
- Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gruodžio 31 d. įsakymas Nr. V-1458 „Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašas“.
- Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. spalio 7 d. įsakymas Nr. V-1149 „Dėl privalomų akušerijos, ginekologijos ir neonatologijos sveikatos statistikos apskaitos formų patvirtinimo“.
- Ultragarsinis tyrimas nėštumo metu (aprašytas Metodikos apraše, pateiktas vaizdinėje medžiagoje: <http://www.fetalmedicine.com/fmf/online-education/01-11-136-week-scan/>, <http://www.fetalmedicine.com/fmf/online-education/06-videos-of-fetal-defects/>, www.isuog.org).

4. Personalo mokymo planas

4.1. Teorinė informacija (Metodikos aprašas, teoriniai nuotoliniai kursai, teorinių kursų baigimo sertifikato gavimas). Rekomenduojama įsisavinti savarankiškai visiems komandos nariams

(gydytojams akušeriams ginekologams, akušeriams) <http://www.fetalmedicine.com/fmf/online-education/01-11-136-week-scan/>

- 4.2. Praktinis mokymas (Metodikos aprašas, praktinio mokymo kursai gydytojų kvalifikacijos kėlimo kursuose, prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros ir/ar pirmojo ir antrojo nėštumo trečdaliao vaisiaus ultragrasinio tyrimo (patikros) kursų baigimo sertifikato gavimas).
- 4.3. Savarankiškai atliktų nuotraukų siuntimas sertifikavimui, sertifikato reguliarius atnaujinimas.

5. Sėkmingo metodikos įgyvendinimo rekomendacijos

5.1. Nacionaliniu mastu (pasiūlymai skirti SAM, LAGD, universitetams)

- 5.1.1. Papildyti LR SAM prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros ir diagnostikos tvarką, kai prenatalinę patikrą ir diagnostiką atlieka gydytojai akušeriai ginekologai ne tik perinataliniuose centruose, bet ir antrinio B lygio paslaugas teikiančiose įstaigose.
- 5.1.2. Išplėsti gydytojų akušerių ginekologų atliekamos prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros indikacijų sąrašą.
- 5.1.3. Teikti PSD fondui biudžeto lėšomis apmokamų prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros ir diagnostikos paslaugų sąrašo teikimo indikacijų bei apmokėjimo sąlygų pakeitimo projektą.

5.2. Nacionaliniu mastu (pasiūlymai skirti LAGD ir universitetams)

- 5.2.1. Sukurti nėštumo metu atliekamos ultragarsinės patikros audito sistemą nacionaliniu mastu.
- 5.2.2. Rengti specialistų kvalifikacijos tobulinimo kursus ir mokymus.

5.3. Pasiūlymai sėkmingo metodikos įgyvendinimo regionuose rekomendacijos

- 5.3.1. Rekomenduojama visuotinė ultragarsinė patikra pacientėms 11⁺⁰-13⁺⁶ sav. ir 18⁺⁰-20⁺⁰ nėštumo sav. Ultragarsinę patikrą saugiai ir kokybiškai turėtų atlikti gydytojas akušeris ginekologas, baigęs specialų kvalifikacijos kėlimo kursą ir turintis galiojantį šį gebėjimą patvirtinantį sertifikatą ne rečiau nei 5 m.
- 5.3.2. Prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų patikra turėtų būti atliekama gydytojų akušerių ginekologų antrinio B arba tretinio lygio paslaugas teikiančiose sveikatos priežiūros įstaigose. Remiamasi Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2018 m. liepos 27 d. įsakymu Nr. V-865 antrinio B lygio paslaugas teikiančios įstaigos: VšĮ Kauno klinikinė ligoninė, VšĮ Klaipėdos universitetinė ligoninė, VšĮ Respublikinė Panevėžio ligoninė, VšĮ Respublikinė Šiaulių ligoninė, VšĮ Vilniaus gimdymo namai ir VšĮ Vilniaus miesto klinikinė ligoninė. Tretinio lygio paslaugas teikiančios įstaigos: LSMU ligoninė VšĮ Kauno klinikos ir VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikos.
- 5.3.3. Prenatalinę invazinę vaisiaus chromosomų anomalijų invazinę diagnostiką turėtų atlikti gydytojai akušeriai ginekologai tretinio lygio paslaugas teikiančiose įstaigose: LSMU ligoninė VšĮ Kauno klinikos ir VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikos.

5.3.4. Įstaigose, kuriose atliekama prenatalinė patikra ar diagnostika, rekomenduojami įstaigos vadovo įsakymai dėl prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros ir diagnostikos tvarkos.

METODIKA
PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

IV. METODIKOS AUDITO APRAŠAS

1. Išsamus įdiegtos metodikos efekto asmens sveikatos priežiūros įstaigoje audito aprašas

Žemiau apraše pateikta informacija ir auditavimo instrumentai yra rekomendacinio pobūdžio, sveikatos priežiūros įstaiga pati nustato metodikos auditavimo dažnį, audito kriterijus ir priemones.

1.1. Vieną kartą per 6–12 mėn. (antrinio B ir) tretinio lygio paslaugas teikiančiose įstaigose atliekamas įdiegtos metodikos efekto įstaigoje auditas.

1.2. Audito uždaviniai

- 1.2.1. Žmogiškųjų resursų, reikalingų prenatalinei vaisiaus chromosomų anomalijų patikrai ir diagnostikai organizuoti ir atlikti, auditas.
- 1.2.2. Medicininių priemonių, reikalingų prenatalinei vaisiaus chromosomų anomalijų patikrai ir diagnostikai atlikti, auditas.
- 1.2.3. Ultragarsinių tyrimų pirmuoju ir antruoju nėštumo trečdaliu atlikimo kokybės, vertinimo ir dokumentavimo auditas.
- 1.2.4. Kombinuotojo ir trigubo testo, naudojamų prenatalinei vaisiaus chromosomų anomalijų patikrai, indikacijų, atlikimo kokybės ir rizikos vertinimo auditas.
- 1.2.5. Invazinių prenatalinės diagnostikos procedūrų indikacijų, kokybės ir komplikacijų auditas.
- 1.2.6. Nediagnozuotų iki gimimo vaisiaus raidos ydų ir chromosomų anomalijų atvejų auditas.

1.3. Audito priemonės

- 1.3.1. Medicininių priemonių, reikalingų prenatalinei vaisiaus chromosomų anomalijų patikrai ir diagnostikai atlikti ir dokumentuoti, kontrolinis lapas (žr. 1 ir 2 priedus).
- 1.3.2. Ultragarsinių tyrimų pirmuoju ir antruoju nėštumo trečdaliu atlikimo ir vertinimo audito lapai (žr. 3 ir 4 priedus).
- 1.3.3. Neinvazinių prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros vertinimo audito lapas (žr. 5 priedą).
- 1.3.4. Invazinių prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos vertinimo audito lapas (žr. 6 priedą).

1.4. Audito kriterijai

- 1.4.1. Iki gimimo nediagnozuota vaisiaus chromosominė liga ar raidos yda.
- 1.4.2. Nėštumo nutraukimas dėl vaisiaus raidos ydų.
- 1.4.3. Persileidimas po invazinės prenatalinės diagnostikos procedūrų.
- 1.4.4. Klinikinė taktika, diagnozavus vaisiaus raidos ydas ir (ar) padidėjusią vaisiaus chromosomų anomalijų riziką.

1.5. Pokalbis su administracija anonimiškai pateikiant audito rezultatus, sprendžiant problemas

1.6. Audito rezultatų aptarimas personalo susirinkimų metu

2. Išsamus auditorių funkcijų aprašymas

- 2.1. Auditorius patikrina 20 atsitiktinai parinktų nėščiujų ir (arba) gimdyvių medicininę dokumentaciją ir 10 nėščiujų ir (arba) gimdyvių, kurioms padidėjusi prenatalinė vaisiaus chromosomų anomalijų rizika, medicininę dokumentaciją.
- 2.2. Auditorius užpildo būtinų medicininių priemonių (žr. 1 ir 2 priedus), reikalingų prenatalinei vaisiaus chromosomų anomalijų patikrai ir diagnostikai atlikti, audito lapus, atsakydamas į klausimus „Taip“ ar „Ne“.
- 2.3. Auditorius užpildo ultragarsinio tyrimo pirmuoju nėštumo trečdaliu audito lapą (žr. 3 priedą).
- 2.4. Auditorius užpildo ultragarsinio tyrimo antrajuoju nėštumo trečdaliu audito lapą (žr. 4 priedą).
- 2.5. Auditorius užpildo neinvazinių prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros vertinimo audito lapą (žr. 5 priedą).
- 2.6. Auditorius užpildo invazinių prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos vertinimo audito lapą (žr. 6 priedą).
- 2.7. Auditorius analizuoja nediagnozuotų iki gimimo vaisiaus raidos ydų ir chromosomų anomalijų atvejus.

3. Svarbiausių kriterijų, kuriuos įtraukus į informacinę sistemą būtų galima daryti įdiegtos metodikos efektyvumo nacionaliniu mastu analizę, sąrašas

Nr.	Kriterijus
1.	Ultragarsinė patikra 11 ⁺⁰ -13 ⁺⁶ savaitę
2.	Ultragarsinė patikra 18 ⁺⁰ -20 ⁺⁰ nėštumo savaitę
3.	Chromosomų anomalijų patikros metodų taikymas
4.	Iki gimimo nediagnozuota vaisiaus raidos yda ir/ar chromosomų patologija
5.	Perinatalinis mirtingumas dėl vaisiaus raidos ydų ir/ar chromosomų patologijos
6.	Nėštumo nutraukimas dėl vaisiaus raidos ydų ir/ar chromosomų patologijos
7.	Invazinės prenatalinės diagnostikos procedūros (amniocentezė, choriono gaurelių biopsija, kordocentezė)
8.	Amniocentezės ir choriono gaurelių biopsijos neigiami rezultatai (proc.)
9.	Persileidimas po invazinės prenatalinės diagnostikos procedūrų

4. Priedai

1 priedas. Medicininių priemonių, reikalingų atlikti prenatalinę patikrą antrinio B lygio akušerijos paslaugas teikiančiose įstaigose, kontrolinis lapas

2 priedas. Medicininių priemonių, reikalingų atlikti prenatalinę patikrą ir diagnostiką tretinio lygio akušerijos paslaugas teikiančiose įstaigose, kontrolinis lapas

3 priedas. Ultragarsinio vaisiaus tyrimo 11⁺⁰-13⁺⁶ nėštumo savaitę audito lentelė

4 priedas. Ultragarsinio vaisiaus tyrimo 18⁺⁰-20⁺⁰ nėštumo savaitę audito lentelė

5 priedas. Neinvazinės prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros vertinimo audito lapas

6 priedas. Invazinės prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos vertinimo audito lapas

1 priedas. Medicininių priemonių, reikalingų atlikti prenatalinę patikrą antrinio B lygio akušerijos paslaugas teikiančiose įstaigose, kontrolinis lapas

Nr.	Priemonė	Taip	Ne
1.	Ultragarsinės diagnostikos aparatas su doplerio įranga, abdominaliniu ir transvaginaliniu davikliais		
2.	Laboratorinė kraujo serumo dvigubo ir trigubo testų atlikimo įranga		
3.	Kompiuterinė vaisiaus chromosomų anomalijų rizikos vertinimo įranga		

2 priedas. Medicininių priemonių, reikalingų atlikti prenatalinę patikrą ir diagnostiką tretinio lygio akušerijos paslaugas teikiančiose įstaigose, kontrolinis lapas

Nr.	Priemonė	Taip	Ne
1.	Ultragarsinis aparatas su doplerio įranga, abdominaliniu ir transvaginaliniu davikliais		
2.	Laboratorinė kraujo serumo dvigubo ir trigubo testų atlikimo įranga		
3.	Kompiuterinė chromosominių ligų rizikos vertinimo įranga		
4.	Laboratorinė įranga, reikalinga vaisiaus kariotipui nustatyti iš vaisiaus vandens, kraujo, choriono gaurelių		

3 priedas. Ultragarsinio vaisiaus tyrimo 11⁺⁰-13⁺⁶ nėštumo savaitę audito lentelė

Nr.	Ultragarsinis vaisiaus tyrimas	Ar įvertinta?	Taip	Ne
1.	Galva	Forma		
		Kaukolės kontūras		
		Skliauto pjautuvas*		
		Kraujagysliniai rezginiai		
2.	Veidas	Akiduobės*		
		Profilis*		
		Nosies kaulas*		
3.	Kaklas			
4.	Krūtinės ląsta	Plaučių sritis		
		Diafragma		
5.	Širdis	Širdies veikla		
		Dydis*		
		Širdies ašis		
		4 kamerų vaizdas*		
6.	Pilvas	Skrandis		
		Žarnynas*		
		Inkstai*		
		Šlapimo pūslė*		
		Pilvo siena, virkštelės tvirtinimosi vieta		
		Virkštelės kraujagyslės*		
7.	Stuburas			
8.	Galūnės	Rankos*		
		Kojos*		
9.	Kraujotaka	Pro triburį vožtuvą*		
		Pro veninį lataką*		
		Širdies susitraukimų dažnis*		
10.	Viršugalvio – sėdmenų matmuo			
11.	Sprando vaiskuma			
12.	Placentos lokalizacija			
13.	Jeigu daugiavaisis nėštumas	Chorioniškumas		
		Amnioniškumas		

*vertinti pagal technines galimybes

4 priedas. Ultragarsinio vaisiaus tyrimo 18⁺⁰-20⁺⁰ nėštumo savaitę audito lentelė

Nr.	Ultragarsinis vaisiaus anatomijos tyrimas	Ar įvertintos anatomicinės struktūros ?	Taip	Ne
1.	Galva	Kaukolės forma, kontūrai Skaidrioji pertvara Vidurinė linija Šoniniai skilveliai* Kraujagysliniai rezginiai* Smegenų branduoliai Smegenėlės Didžioji cisterna* Sprando raukšlė*		
2.	Veidas	Profilis Viršutinė lūpa* Akiduobės* Nosis, šnervės* Smakras* Nosies kaulas* Prienosiniai audiniai*		
3.	Kaklas	Dariniai		
4.	Stuburas			
5.	Krūtinės ląsta	Krūtinės ląstos forma Plaučiai Diafragma		
6.	Širdis	Širdies veikla Dydis* Ašis Keturių kamerų vaizdas Aortos išvaymo traktas* Plautinio kamieno išvaymo traktas*		
7.	Pilvas	Skrandžis Žarnynas Inkstai Šlapimo pūslė Priekinė pilvo siena ir virkštelės tvirtinimosi vieta		
8.	Galūnės	Dešinioji ranka su plaštaka Kairioji ranka su plaštaka Dešinioji koja su pėda Kairioji koja su pėda		
9.	Virkštelė	Trys kraujagyslės*		
10.	Lytiniai organai	Vyriškieji ar moteriškieji*		

*vertinti pagal technines galimybes

5 priedas. Neinvazinės prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų patikros vertinimo audito lapas

Nr.	Vertinimo rodiklis	Taip	Ne
1.	Ar prenatalinė chromosomų anomalijų patikra atlikta pagal indikacijas?		
2.	Ar patikra atlikta kokybiškai?		
3.	Ar atlikus kombinuotąjį testą tinkamai įvertinta chromosominių anomalijų rizika?		
4.	Ar atlikus trigubą testą tinkamai įvertinta chromosominių anomalijų rizika?		
5.	Ar nustačius padidėjusią riziką pacientė nusiūsta į trečio lygio paslaugas teikiančią įstaigą?		

6 priedas. Invazinės prenatalinės vaisiaus chromosomų anomalijų diagnostikos vertinimo audito lapas

Nr.	Vertinimo rodiklis	Taip	Ne
1.	Ar invazinė prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika atlikta pagal indikacijas?		
2.	Ar invazinė procedūra pasirinkta tinkamai?		
3.	Ar invazinė procedūra atlikta tinkamu laiku?		
4.	Ar invazinė atlikta procedūra kokybiškai?		
5.	Ar įvyko komplikacijų per invazinę procedūrą ir (ar) po jos?		

5. Literatūros sąrašas

1. Lietuvos Respublikos sveikatos ministro įsakymas 2011-03-02 Nr. V-196 „Dėl bendrųjų nėštumo patologijos ir ginekologijos stacionarinių antrinio ir tretinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“.
2. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2018 m. liepos 27 d. įsakymas Nr. V-865 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. rugsėjo 23 d. įsakymo Nr. V-900 „Dėl nėščiųjų, gimdyvių ir naujagimių sveikatos priežiūros tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“.
3. The European Board and College of Obstetrics and Gynaecology. EBCOG. Standards of care for women's health in Europe. Obstetric and neonatal services. (Vol.1). November 2011.

METODIKA
PRENATALINĖ DIAGNOSTIKA

V. INFORMACIJA VISUOMENEI

Informacija nėščiajai

Prenatalinė diagnostika – tai įvairių patikros ir diagnostikos priemonių visuma, skirta nustatyti vaisiaus vystymosi patologijai ir patologinei būklei.

Įgimtų formavimosi ydų dažnis yra 3–5 proc., taigi patikros metu dažniausiai nustatoma, kad vaisius yra sveikas.

Pirmojo nėštumo trečdalyje ultragarsinė patikra

Šis tyrimas atliekamas gavus žodinį nėščiosios sutikimą.

Kada atliekamas tyrimas?

Ultragarsinis tyrimas atliekamas nuo 11 nėštumo savaitių iki 13 savaitių ir 6 d.

Apie ultragarsinį tyrimą

Tyrimas yra saugus ir užtrunka apie 30 minučių. Tiriama per priekinę pilvo sieną arba (rečiau) pro makštį.

Kodėl ultragarsinis tyrimas reikalingas ir kokie jo tikslai?

Gydytojas ultragarsinio tyrimo metu:

- **patikslins nėštumo trukmę ir numatomą gimdymo datą.** Tai ypač svarbu moterims, kurios tiksliai neprisimena paskutiniųjų mėnesinių datos, kurių mėnesinių ciklas nereguliarus ar kurios pastojo po gimdymo žindydamos. Gydytojas, išmatavęs vaisiaus viršugalvio–sėdmenų matmenį, patikslins nėštumo trukmę ir gimdymo datą.
- **nustatys, kiek yra vaisių.** Daugiavaisis nėštumas nustatomas apie 2 proc. pacienčių, pastojusių natūraliai, ir apie 10 proc. po pagalbino apvaisinimo. Esant daugiavaisiam nėštumui gydytojas nustatys, ar kiekvienas vaisius turi atskirą chorioną (placentą) ir vaisiaus vandens maišą. Jeigu dvynių placentą bendra, reikės išsamesnio tyrimo ir priežiūros.
- **įvertins bei pademonstruos, kad vaisius gyvas.** Deja, bet maždaug 2 proc. pacienčių nustatomas žuvęs vaisius, nors jokių simptomų nebūna.
- **tirs, ar nėra didžiųjų vaisiaus raidos ydų, išmatuos sprando vaiskumą.** Nemažai didžiųjų vaisiaus raidos ydų matomos jau pirmąjį nėštumo trečdalį.
- **įvertins gimdą ir jos priedus.**



Nerekomenduojama šio tyrimo atlikti ne medicininiu tikslu: nuotraukoms ar vaisiaus lyčiai nustatyti.

Jūs turite teisę atsisakyti šio tyrimo, teisę nesužinoti nepalankios prognozės vaisiui.

Kas toliau?

Jei įtariama, kad yra vaisiaus raidos yda ar kita vaisiaus patologija, tyrimas gali būti kartojamas ir (ar) nėščioji siunčiama konsultuotis į perinatologijos centrą arba Medicininės genetikos centrą. Nepaisant to, kad ultragarsinis tyrimas buvo atliktas pirmąjį nėštumo trečdalį, kitas ultragarsinis tyrimas turi būti atliekamas 18–20 nėštumo savaitę.

Antrojo nėštumo trečdaliu ultragarsinė patikra

Kada atliekamas tyrimas?

Ultragarsinis tyrimas atliekamas 18–20 nėštumo savaitę. Šis tyrimas dar vadinamas ultragarsine patikra, nes rekomenduojamas atlikti visoms nėščiosioms.

Tyrimas atliekamas gavus žodinį nėščiosios sutikimą.

Kodėl ultragarsinis tyrimas reikalingas antruoju nėštumo trečdaliu?

Tai labai svarbus tyrimas nėštumo trukmei ir gimdymo terminui nustatyti, jei nebuvo atlikta ultragarsinė patikra pirmajame nėštumo trečdalyje.

Nustatomas daugiavaisis nėštumas.

18–20 nėštumo savaitę yra labai palankus laikas įvertinti vaisiaus gyvybingumą, organų vystymąsi, vaisiaus raidos sutrikimus, nustatyti placentos lokalizaciją ir vaisiaus vandenių kiekį.

Tyrimo metu bus išmatuotos vaisiaus kūno dalys (galva, pilvas, galūnės), įvertintas jo augimas.

Šiuo nėštumo laikotarpiu ultragarsu galima nustatyti daugiau kaip 50 proc. didžiųjų vaisiaus raidos ydų, o kai kurių ydų – net iki 90 proc.

Tam tikros vaisiaus raidos ydos gali būti nediagnozuotos, nes jų atsiranda tik vėlesniu nėštumo laikotarpiu ar po gimdymo.

Ultragarsinį tyrimą atlieka gydytojas akušeris–ginekologas. Tyrimo duomenys įrašomi į ultragarsinio tyrimo protokolą ir duomenų bazę.

Kas toliau?

Ultragarsinio tyrimo protokole pateikiamos tyrimo išvados. Kai įtariama vaisiaus raidos yda ar kita vaisiaus patologija, tyrimas gali būti kartojamas ir (ar) nėščioji siunčiama konsultuotis į perinatologijos centrą arba Medicininės genetikos centrą.

Diagnostinis ultragarsas nėra žalingas nei vaisiui, nei nėščiajai. Tyrimas atliekamas laikantis visų saugumo reikalavimų.

Nerekomenduojama šio tyrimo atlikti ne medicininiu tikslu: nuotraukoms ar vaisiaus lyčiai nustatyti.

Jūs turite teisę atsisakyti šio tyrimo, teisę nesužinoti nepalankios prognozės vaisiui, vaisiaus lyties.

Prenatalinė chromosomų anomalijų patikra – prenatalinės diagnostikos dalis, kuria siekiama nustatyti šių anomalijų riziką.

Prenatalinė chromosomų anomalijų diagnostika – tyrimų visuma, kuriais nustatoma arba paneigiama vaisiaus chromosomų anomalija.

Kas yra kombinuotasis testas?

Kombinuotasis testas – ultragarsinis tyrimas ir nėščiosios kraujo biocheminių žymenų tyrimas.

Koks kombinuotojo testo tikslas?

Kombinuotasis testas atliekamas vaisiaus chromosomų anomalijų rizikai įvertinti.

Kada atliekama prenatalinė patikra?

Tyrimas atliekamas **pirmąjį nėštumo trečdaliį 11-13⁺⁶ sav. antrąjį nėštumo trečdaliį 15–20 sav.**

Kokie rodmenys nustatomi?

Pirmajame nėštumo trečdalyje vertinama ultragarsu išmatuota sprando vaiskuma, vaisiaus viršugalvio–sėdmenų matmuo, tiriami nėščiosios kraujo serume du hormonai (**dvigubas testas**): PAPP-A (su nėštumu susijęs plazmos baltymas A) ir f β -hCG (laisvas β -žmogaus chorioninis gonadotropinas).

Antrajame nėštumo trečdalyje tiriami nėščiosios kraujo serume trys hormonai (**trigubas testas**): AFP (alfa fetoproteinas), hCG (žmogaus chorioninis gonadotropinas) ir E3 (nekonjuguotas estriolis).

Kompiuterine programa pagal ultragarsinius ir biocheminių žymenų rodiklius apskaičiuojama chromosomų ir nervinio vamzdelio patologijos tikimybė (rizika), pvz., 1 sergantis iš 150 – rizika didelė, 1 iš 1000 – rizika maža.

Turite žinoti, kad rizikos nustatymas nėra Jūsų vaiko diagnozė. Jei chromosomų ir nervinio vamzdelio patologijos rizika yra didelė, Jums bus rekomenduota atlikti invazinę prenatalinės diagnostikos procedūrą ir nustatyti Jūsų vaisiaus kariotipą bei chromosomų patologiją.

Atlikus kombinuotąjį testą, gydytojas akušeris ginekologas spręs, ar reikia Jus siųsti pas genetiką konsultuotis.

Jei bus padidėjusi chromosomų anomalijų rizika ar nustatyta vaisiaus formavimosi yda, Jums bus pasiūlyta gydytojo genetiko konsultacija.

Nustačius didelę riziką, rekomenduojami invaziniai prenatalinės diagnostikos metodai:

- *choriono gaurelių biopsija (11–13 sav.);*
- *amniocentezė (vaisiaus vandens maišo punktavimas nuo 15 nėštumo savaitių).*

Invazinės prenatalinės diagnostikos procedūros atliekamos tik moteriai raštu patvirtinus sutikimą atlikti tyrimą.

Jūs gausite paciento informavimo formą, būsite informuota apie planuojamos procedūros tikslą, atlikimo metodiką, galimas komplikacijas ir galimybę pasirinkti tolesnę akušerinę taktiką, gavus patologinius tyrimo rezultatus.

Choriono gaurelių biopsija

Kas tai yra choriono gaurelių biopsija?

Choriono gaurelių biopsija (CGB) – procedūra, atliekama nėštumo metu, siekiant nustatyti arba atmesti vaisiaus chromosomų anomalijas ar kitas monogenines ligas. Procedūros metu tyrimui paimamas labai nedidelis placentos audinio, vadinamo choriono gaureliais, mėginys. Placentos ląstelės turi tą pačią genetinę informaciją kaip ir besivystantis vaisius.

Kada atliekama CGB?

CGB atliekama nuo 11 nėštumo savaitių iki 13 nėštumo savaitių ir 6 dienų (kartais 14 sav. ir 6 d.). Dažniausiai atliekama 11–12 sav. Retais atvejais CGB gali būti atliekama ir anksčiau, tačiau tai didina komplikacijų riziką (žr. žemiau).

Kaip atliekama CGB?

Dažniausiai CGB atliekama per pilvo sieną įduriant plona adata per gimdą į placentą. Procedūra atliekama kontroliuojant ultragarsu, trunka apie 10 minučių. Retais atvejais dėl tam tikros gimdos ar placentos padėties CGB gali būti atliekama pro gimdos kaklelį.

Kas nustatoma CGB metu?

CGB – ne patikros, o diagnostikos procedūra. Jeigu patikros metu Jums nustatė vaisiaus chromosomų patologijos tikimybę (arba riziką), tai šio tyrimo metu nustatomas vaisiaus kariotipas (ištiriamos vaisiaus chromosomos).

Labai retai tyrimas gali būti netikslus, todėl procedūrą gali tekti kartoti arba atlikti amniocentezę. Deja, bet CGB nenustato visų įmanomų ligų. Taip pat reikia žinoti, kad chromosomų tyrimas neparodo vaisiaus raidos ydų, todėl 18-20 savaitę reikalingas ultragarsinis tyrimas, kurio metu vertinamas vaisiaus vystymasis.

Kokie CGB alternatyva?

CGB alternatyva – amniocentezė (žr. žemiau). CGB pranašumas tas, kad ši procedūra atliekama anksčiau nėštumo metu ir tyrimo metu nepatenkama į gimdos ertmę. Tačiau CGB trūkumas tas, kad su šia procedūra siejama šiek tiek didesnė persileidimo tikimybė (žr. žemiau).

Kokios galimos CGB komplikacijos?

Daugumai pacienčių atliekant CGB neįvyksta jokių komplikacijų, tačiau kartais CGB gali sukelti kelias iš jų.

Persileidimas

Yra nedidelė persileidimo rizika kiekvieno nėštumo metu, nesvarbu, ar atlikta CGB, ar ne. Atliekant CGB rizika didėja. Persileidimo po CGB rizika yra apie 1 iš 100 atvejų.

Pastebėjus vaisiaus vandenių tekėjimą ar kraujingų išskyrių iš makšties, būtina kreiptis į gydytoją.

Infekcija

Retai po CGB galima infekcija (pvz., dūrio vietoje). Labai retai (rečiau nei 1 iš 1000) po CGB gali atsirasti infekcija gimdoje ar pilve.

Sukarščiavus, atsiradus gimdos susitraukimų ar skausmui pilve, būtina kreiptis į gydytoją.

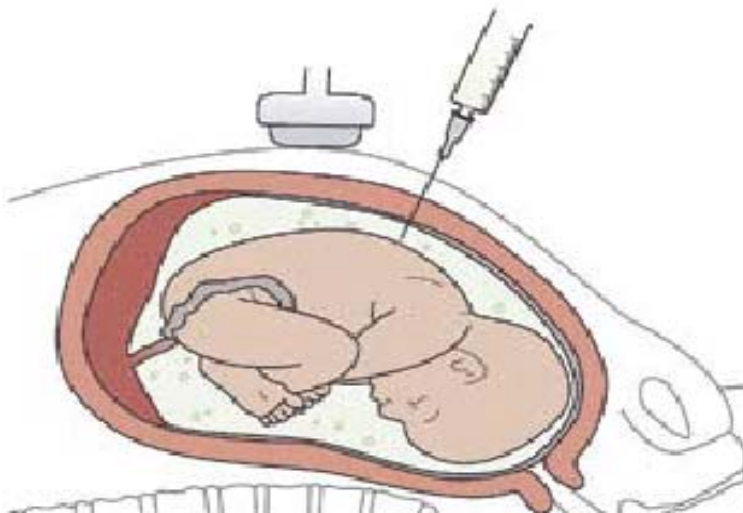
Rezus izoimunizacija

Jeigu Jūsų kraujo rezus faktorius neigiamas, o vyro rezus faktorius teigiamas, po procedūros per 72 val. Jums bus suleista anti-D imunoglobulino vaisiaus rezus izoimunizacijos profilaktikai.

Kada gaunamas CGB tyrimo atsakymas?

Vaisiaus kariotipas nustatomas per 2-3 savaites. Kartais gali būti atliekamas „greitasis“ tyrimas, kuris trunka 2-3 dienas. Tyrimo rezultatus paaiškina gydytojas.

Amniocentezė



Kas yra amniocentezė?

Amniocentezė – tai vaisiaus vandenių paėmimas punkcine adata pro nėščiosios pilvo ir gimdos sieną kontroliuojant ultragarsu.

Kada ir kodėl atliekama amniocentezė?

Amniocentezė atliekama dažniausiai 16–18 nėštumo savaitę, jei nustatoma padidėjusi chromosomų patologijos rizika ar yra nepalanki genetinė anamnezė.

Amniocentezė gali būti atliekama ir antroje nėštumo pusėje dėl akušerinių indikacijų: vaisiaus plaučių brandumui įvertinti, įtarus, kad yra infekcija, ar esant per daug vaisiaus vandenių.

Kaip atliekama amniocentezė?

Procedūros pradžioje atliekamas ultragarsinis tyrimas, nustatoma vaisiaus ir placentos padėtis, parenkama punkcijos vieta. Plona punkcine adata per pilvo ir gimdos sieną įduriama į vaisiaus vandenų maišo ertmę ir paimama 2–20 ml vaisiaus vandenių. Amniocentezė atliekama kontroliuojant ultragarsu, todėl nei vaisius, nei placenta nepažeidžiami.

Procedūra neskausminga. Gali būti taikomas tik lokalus (odos) skausmo malšinimas. Procedūra trunka 10–15 min.

Kas nustatoma amniocentezės metu?

Šio tyrimo metu nustatomas vaisiaus kariotipas (ištiriamos vaisiaus chromosomos) iš vandenyse esančių vaisiaus ląstelių. Taip pat gali būti atlikti ir kiti sudėtingi genetiniai, biocheminiai tyrimai.

Kokios galimos amniocentezės komplikacijos?

Komplikacijų rizika yra apie 1 proc. Dažniausiai jų gali atsirasti per 72 val. po procedūros.

Persileidimo rizika po amniocentezės yra nedidelė: 1 iš 200–400 atvejų.

Infekcijos dažnis 1 iš 1000. Infekcija gali patekti į gimdos ertmę nuo odos, gali kilti dėl moters vidaus organų pažeidimo.

Kita reta komplikacija –vaisiaus vandenių nutekėjimas.

Jeigu Jūsų rezus faktorius neigiamas, o vyro rezus faktorius teigiamas, po procedūros per 72 val. suleidžiama anti-D imunoglobulino vaisiaus rezus izoimunizacijos profilaktikai.

Kada gaunamas tyrimo atsakymas?

Vaisiaus kariotipas nustatomas per 2-3 savaites. Kartais gali būti atliekamas „greitasis“ tyrimas, kuris trunka 2-3 dienas. Tyrimo rezultatus paaiškina gydytojas.

Kokia savijauta po amniocentezės?

Procedūra yra saugi. Tačiau, jei pajusite:

- pilvo skausmus;
- gimdos susitraukimus;
- nuolatinį skausmą nugaroje;
- vaisiaus vandenių tekėjimą;
- nemalonus kvapo išskyras iš makšties;
- temperatūros pakilimą;
- panašius į gripą simptomus,

nedelsdama kreipkitės į nėštumą prižiūrintį specialistą.

Kas toliau?

Dažniausiai invazinės prenatalinės diagnostikos tyrimų rezultatai būna normalūs.

Nustačius vaisiui patologinį kariotipą, Jums bus pasiūlyta gydytojo genetiko konsultacija.

Kai nustatomas patologinis vaisiaus kariotipas ir vaisiaus vystymosi patologija, organizuojamas gydytojų specialistų konsiliumas ir aptariama tolesnė nėštumo priežiūros taktika.

Atvykdami konsultacijai ir tyrimams, nepamirškite turėti tapatybę patvirtinantį dokumentą ir nėščiosios kortelę.

Informacija visuomenei

Prenatalinė diagnostika – tai įvairių patikros ir diagnostikos priemonių visuma, skirta nustatyti vaisiaus vystymosi patologijai ir patologinei būklei.

Įgimtų formavimosi ydų dažnis yra 3–5 proc., taigi patikros metu dažniausiai nustatoma, kad vaisius sveikas.

Neinvaziniai prenatalinės diagnostikos metodai yra ultragarsinis tyrimas ir nėščiosios kraujo serumo biocheminių žymenų tyrimas.

Pirmojo nėštumo trečdaliao ultragarsinė patikra – tai ultragarsinis tyrimas, kurį rekomenduojama atlikti 11–13 sav. ir 6 d.

Antrojo nėštumo trečdaliao ultragarsinę patikrą rekomenduojama atlikti 18–20 nėštumo savaitę. Abi ultragarsinės patikros rekomenduojamos visoms nėščiosioms.

Nėščiosios kraujo serumo biocheminių žymenų tyrimai atliekami, jei yra padidėjusi chromosominių ligų rizika arba jei pacientė pageidauja. Pirmuoju nėštumo trečdaliu atliekamas **dvigubas testas**: tiriami du hormonai: PAPP-A (su nėštumu susijęs plazmos baltymas A) ir f β -hCG (laisvas β -žmogaus chorioninis gonadotropinas). Antruoju nėštumo trečdaliu atliekamas **trigubas testas**: tiriami AFP (alfa fetoproteinas), hCG (žmogaus chorioninis gonadotropinas) ir E3 (nekonjuguotas estriolis).

Kompiuterinė programa pagal ultragarsinius ir biocheminių žymenų rodiklius apskaičiuoja chromosominės patologijos ir nervinio vamzdelio patologijos tikimybę (riziką). Jei chromosomų ir nervinio vamzdelio patologijos rizika yra didelė, rekomenduojama atlikti invazinę prenatalinės diagnostikos procedūrą ir nustatyti vaisiaus kariotipą.

Invaziniai prenatalinės diagnostikos metodai naudojami, jei nustatoma padidėjusi chromosominių ligų rizika ar yra nepalanki genetinė anamnezė.

Choriono gaurelių biopsija atliekama nuo 11 iki 14 nėštumo savaitės. Procedūros metu tirti paimamas nedidelis placentos audinio mėginys. Placentos ląstelės turi tą pačią genetinę informaciją (chromosomas) kaip ir besivystantis vaisius. Nustatomas vaisiaus kariotipas. Procedūra susijusi su nedidele komplikacijų (pvz., persileidimo) rizika.

Amniocentezė atliekama 15–18 nėštumo savaitę. Plona punkcine adata per pilvo ir gimdos sieną įduriama į vaisiaus vandenų maišo ertmę ir paimama apie 20 ml vaisiaus vandens. Amniocentezė atliekama kontroliuojant ultragarsu, todėl nei vaisius, nei placenta nepažeidžiami. Vaisiaus kariotipas nustatomas iš vandenyse esančių vaisiaus ląstelių.

Nustačius pataloginį vaisiaus kariotipą ir vaisiaus vystymosi patologiją, organizuojamas gydytojų specialistų konsiliumas ir aptariama tolesnė nėštumo priežiūros taktika.