

PRENATĀLĀ DIAGNOSTIKA UN AUGĻA TERAPIJA

Izsaku pateicību tulkotājai **Gunitai Mežulei** par atbalstu šī konspekta tapšanā

FAKTI

- Pirmsdzemdību jeb prenatalā diagnostika ir zinātne, kas specializējas strukturālu vai funkcionālu anomāliju jeb iedzimtu defektu atklāšanā auglim. Ar šīs informācijas palīdzību praktiķi cer sniegt pienācīgu padomu un optimizēt rezultātu.
- Ir skaidrs, ka augļa anomāliju klasificēšana var izrādīties sarežģīts uzdevums un ka to, iespējams, vajadzēs pārstrādāt.
- Gandrīz 95% nervu caurulītes defektu rodas bez atpazīstamiem riska un iedzimtības faktoriem.
- Alfa fetoproteīns (AFP) ir glikoproteīns, kas tiek sintezēts agrīnā grūtniecības stadijā no augļa olas apvalka un vēlāk no augļa kuņģa un zarnu trakta un aknām. Tas ir galvenais auglim piemītošais seruma proteīns un ir analogs albumīniem.
- Amerikas dzemdību speciālistu un ginekologu kolēģija (2003) ieteica visām sievietēm **piedāvāt** (*nevis veikt*) otrā trimestra AFP skrīningu.
- Daudzās slimnīcās specializētā sonogrāfija tiek izmantota kā galvenā paaugstināta AFP seruma novērtēšanas metode. Un, lai arī amniocentēze tiek piedāvāta, daudzas sievietes to vairs neizvēlas!
- Ja netiek konstatēta augļa vai placentas anomālija pēc specializētas sonogrāfijas novērtēšanas ar vai bez amniocentēzes, AFP paaugstināšanās tiek uzskatīta par neizskaidrojamu.
- **SVARĪGI:** Nav konstatēts, ka kāda konkrēta mātes vai augļa novērošanas programma varētu pozitīvi ietekmēt grūtniecības rezultātus (Cunningham & Gilstrap, 1991).
- Augļa trisomijas jeb hromosomu skaita defekta risks ievērojami palielinās līdz ar mātes vecumu un visstraujāk pieaug pēc 35 gadu sasniegšanas.
- Precīzs grūtniecības laiks ir būtisks gaidāmajām identifikācijas vērtībām, izmantojot dažādus rādītājus.
- 2-3% mazuļu tiek konstatēti nozīmīgi iedzimti defekti, tāpēc nav nekas neparasts, ja nozīmīga strukturāla anomālija tiek atklāta standarta sonogrāfijas pārbaudes laikā.
- Vismaz viens no otrā trimestra sonogrāfijas rādītājiem - vismaz viena no Dauna sindroma “vieglajām pazīmēm” - piemīt vismaz 10% no šīs slimības neskartām grūtniecēm, kas ievērojami samazina to lietderību plašai izmantošanai. To izmantošanu apgrūtina arī standarta mērījumu kritēriju un skaidru definīciju trūkums par to, ko īsti nozīmē anormāls rādītājs.
- Amniocentēzes drošība ir pierādīta vairākos zinātniskos pētījumos. Lai arī agrīnos pētījumos tika ziņots par augļa zaudēšanu aptuveni 0.5% gadījumu, liels pētījums, kas aptvēra 35 003 sievietes, konstatēja, ka augļa bojāejas risks saistībā ar procedūru ir 0.06% (Eddleman u.c., 2006). Balstoties uz nesenajiem pētījumiem, Amerikas dzemdību speciālistu un ginekologu kolēģija (2007a) secināja, ka ar procedūru saistītais risks ir aptuveni 1 no 300 līdz 500 gadījumiem.
- Agrīnajai amniocentēzei piemīt augstāks pēcprocedūras komplikāciju rādītājs.
- Pirmsdzemdību terapija šobrīd nav īstenojama attiecībā uz vairumu augļa anomāliju.
- [?] Pat tad, ja terapija nav pieejama, grūtniecības laikā atklāta anomālija vai genomu mutācijas (aneiploīdija) var izrādīties ļoti svarīga. Piemēram, diagnozes uzstādīšana var ļaut psiholoģiski sagatavoties, un rezultāti var mainīt dzemdību plānus.
- Šobrīd cilvēka augļa cilmes šūnu transplantācija ir izrādījusies visveiksmīgākā imūndeficīta sindroma ārstēšanā.
- [?] NO 2009.gada prenatalā ķirurģiska augļa mugurkaula defekta noslēgšana ir pieejama NIH sponsorēta plaša pētījuma ietvaros ar nosaukumu “Mielomeningocēles vadības pētījums - MOMS” (moms@biostat.bsc.gwu.edu)
- [!!!] Šīs modernās procedūras tiek veiktas gandrīz vai tikai specializētās medicīnas iestādēs, un vairums no tām tiek uzskatītas par **pētnieciskām**.