

### Pozitív eredmény

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

### Negatív eredmény

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

### Egyéb tudnivalók a szűrésről

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

A szűrés hatékonysága növelhető, ha a kismama a 18. vagy 19. terhességi héten részt vesz egy részletes ultrahangvizsgálaton, melynek során számos egyéb fejlődési rendellenesség is felismerhető.

További információért és tanácsért kérjük keresse a Genetikai Laboratóriumot!

### Fontos információk szűrésre jelentkező kismamáknak

#### A szűrőtesztek árai

(szükséges ultrahangvizsgálatokat tartalmazák)

1. trimeszteri kombinált teszt:	9.000 Ft
2. trimeszteri négyes teszt:	19.000 Ft
Integrált teszt:	29.000 Ft

A választott szűrés díját kérjük postai csekken befizetni, melyet a Genetikai Laboratóriumban, az Ultrahang Szakrendelésen vagy a III. számú Nőgyógyászati Szakrendelésen tud igényelni.

**A vérvételre ultrahang leletét és a befizetést igazoló csekkszelvényt feltétlenül hozza magával!**

#### Vérvételek időpontja terhességi kor szerint

*Kombinált teszt és integrált teszt első vérvétele esetén:*

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

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

*Négyes teszt és integrált teszt második vérvétele esetén:*

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

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

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

### Szűrést kizáró okok

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



2008. november

### További információ és jelentkezés a szűrésre

Zala Megyei Kórház, Genetikai Laboratórium  
8900 Zalaegerszeg, Zrínyi Miklós út 1.  
Telefon: (92) 507-561 vagy (92) 507-521  
e-mail: genetika.gen@zmkorhaz.hu  
hétfő-péntek 9-14h

Szakmai partnerünk a Down-kór szűrésében:



**A DOWN-KÓR SZŰRÉS  
SPECIALISTÁJA**

www.fetalmedicine.hu

# A DOWN-KÓR SZŰRÉSE

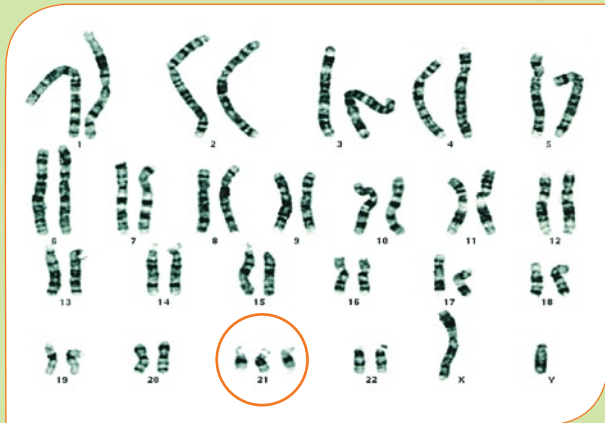


Zala Megyei Kórház,  
Genetikai Laboratórium  
[www.zmkorhaz.hu](http://www.zmkorhaz.hu)

**érvényes: 2008. november 1-től**

## KEDVES KISMAMA!

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



## Mi az a Down-szindróma?

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

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

(Forrás: Morris et al. 2003)

A Down-szindróma a szellemi fogyatékoság mellett számos egyéb tünettel járhat, mint szívélgtelenség, immunrendszeri zavarok, légzési problémák, fertőzésekre való hajlam, stb.

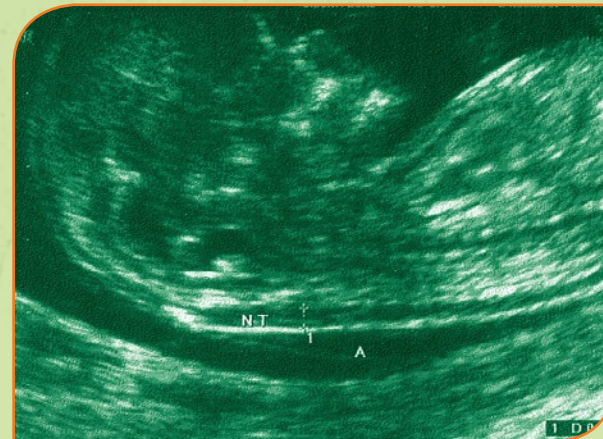
A Down-kór súlyossága különböző lehet, azonban jelenleg ennek fokát a születés előtt nem lehet biztosan meghatározni. Tapasztalatok szerint a megszületett Down-kóros gyermekek túlnyomó többsége legnagyobb gondoskodással is csak a kisegítő iskola szintjéig juttatható el. A tünetek többsége a Down-szindrómával rendelkezőknél komoly egészségügyi és szociális ellátást igényel életük végéig.

## A kromoszóma-rendellenességek diagnózisa

A Down-kór és egyéb kromoszóma rendellenességek diagnózisa biztosan csak a magzat kromoszóma-vizsgálatával állítható fel. Az amniocentézis és a korionboholy-mintavétel invazív vizsgálatok, melyek 0,5-2% vetélesi kockázattal járnak együtt. Kockázatuk és költségük miatt az invazív vizsgálatokat csak indokolt esetben, az anya beleegyezésével végzik.

Vetélesi kockázattal nem járó vizsgálati lehetőségek a Down-kór vonatkozásában az ultrahangvizsgálat, illetve az anyai vérből történő biokémiai vizsgálatok.

**Ezek a módszerek nem alkalmasak diagnózis felállítására, azonban segítségükkel viszonylag nagy biztonsággal lehet a Down-szindróma előfordulásának valószínűségére következtetni!**



## Választható Down-kór szűrővizsgálati módszerek

**Kombinált teszt:** A terhesség 10-14 hete között, optimálisan a 12. héten, anyai vérből egy hormon- és egy fehérje szintjét határozzuk meg (hCG és PAPP-A), továbbá ultrahangvizsgálatot végzünk, melynek során elsősorban a magzat ülőmagasságát (CRL) és tarkóredő vastagságát (NT) mérjük.

**Négyes (Kvadrupol) teszt:** A terhesség 15-17. hete között, optimálisan a 16. héten, anyai vérből három hormon (hCG, szabad ösztriol és inhibin A), valamint egy magzati eredetű fehérje (alfa-fetoprotein) mennyiségét határozzuk meg.

**Integrált teszt:** A jelenleg leghatékonyabbnak tekintett szűrőmódszer. Ennek során a terhesség 12. hete körül elvégezzük a kombinált tesztben

is szereplő ultrahangvizsgálatot, illetve anyai vérből történő PAPP-A meghatározást. Később, a terhesség 16. hete körül az anyai vérből meghatározzuk az AFP, hCG, szabad ösztriol és inhibin-A markereket. Fontos, hogy a szűrés eredményét illetően a terhes türelmes legyen, mivel a módszer kiemelkedő hatékonyságát a két különböző időpontban végzett vérvétel, illetve az ultrahangvizsgálat eredményei alapján történő kockázatbecslés biztosítja.

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

## Kinek ajánlott részt venni a vizsgálaton?

**Minden várandósnak ajánlott Down-kór szűrővizsgálatra jelentkezni.**

A vizsgálat előtt a szűrőcentrum munkatársa részletes tájékoztatást ad a szűréssel kapcsolatos legfontosabb tudnivalókról és felajánlja a szóba jövő szűrési és vizsgálati lehetőségeket.

## A szűrési módszerek hatékonysága

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

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

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

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

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

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

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