

Prenatālā diagnostika Latvijā (regulē MK Noteikumi Nr 611 Dzemdību palīdzības nodrošināšanas kārtība)

Saskaņā ar MK Noteikumiem Nr 611, ja ģimenes anamnēzē iedzimtas anomālijas vai ģenētiskas saslimšanas, nepieciešama ārsta ģenētiķa konsultācija grūtniecības plānošanas laikā, vai uzreiz pēc antenatālās aprūpes uzsākšanas. Šajos gadījumos ģenētiķis vizītes laikā nozīmē nepieciešamos izmeklējumus, to veikšanas laiku un vietu (BKUS, P.Stradiņa KUS vai Rīgas Dzemdību namā).

Prenatālā skrīninga kārtība (1.attēls):

1. etaps

1. Visām grūtniecēm I trimestrī 11n – 13+6 n veic ultrasonogrāfijas skrīningu un izmēra augļa kakla kroku. Kakla krokas mērījumus veic ārsts ginekologs ar kompetenci pirmā trimestra skrīninga veikšanā (saraksts atrodams NVD mājas lapā).

2. Tajā pašā dienā, bet ne vēlāk kā 2 dienas pēc sonogrāfijas mērījuma veikšanas, paņem grūtnieces venozo asins paraugu brīvā β -hCG un PAPP-A noteikšanai, nosūtījumā ieraksta informāciju par kakla krokas biezumu un mātes vecumu (laboratoriju specializētajā veidlapā) un nosūta uz laboratoriju, kurai ir līgums ar NVD un kuras piedāvājumu klāstā ir minētie izmeklējumi. Laboratorijas atbildē ārsts saņem informāciju par augļa hromosomālo anomāliju risku:

- **Augsts risks** $\geq 1:50$, jāpiedāvā veikt invazīvās diagnostikas metodes un jānosaka augļa kariotips

- **Zems risks** $< 1:1000$, tālāki specifiski izmeklējumi nav jāveic

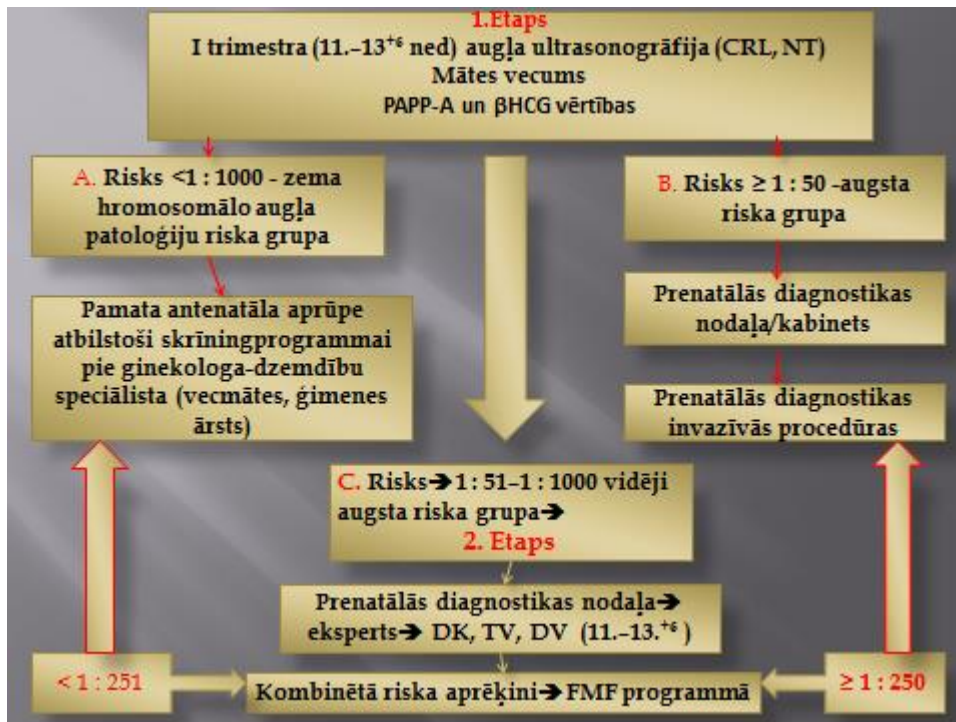
2.etaps

- **Vidējs risks** $1:50 - 1:1000$, jāveic atkārtota ultrasonogrāfijas ar papildus marķieru noteikšanu (deguna kauls, trikuspīdālo vārstuļu plūsma, *ductus venosus* asins plūsma). Atkārtotu skenēšanu vidēja riska izvērtēšanai veic ārsts ginekologs ultrasonogrāfijas eksperts, ar kompetenci pirmā trimestra paplašinātā izmeklēšanā, kas savā rīcībā ieguvis FMF (*Foetal Medicine Foundation*) riska kalkulācijas programmu (saraksts atrodams NVD mājas lapā).

Izejot no šiem mērījumiem specializētā FMF programmā pārrēķina risku:

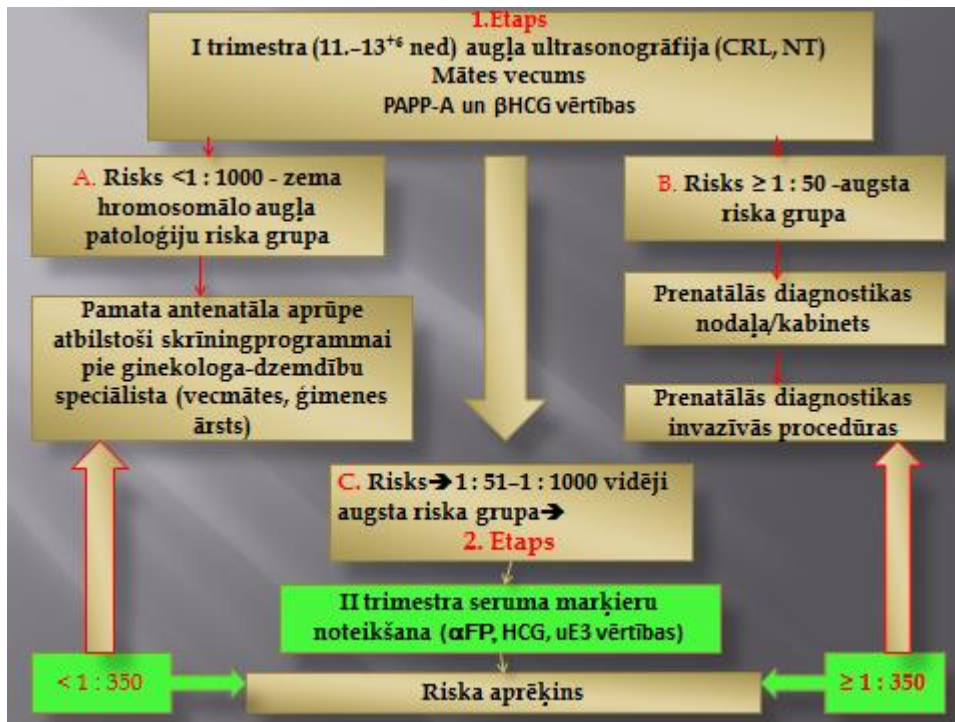
$\geq 1:250$ – risks augsts, jāpiedāvā veikt invazīvās diagnostikas metodes padziļinātai augļa izmeklēšanai un jānosaka augļa kariotips.

$< 1:251$ – risks zems, tālāki specifiski izmeklējumi nav jāveic.



1. attēls. Prenatālais skrīnings

Ja I trimestra kvalitatīvs skrīnings nav izdevies (nav pieejama ekspertu līmeņa vidēja riska atkārtota sonogrāfija), jāveic II trimestra seruma marķieru (alfa fetoproteīna, horioniskā gonadotropīns, brīvā estriola) noteikšana un paaugstināta ģenētisku anomāliju riska gadījumā (izskaitļotais risks $\geq 1:350$), jāpiedāvā veikt augļa hromosomu izmeklēšana (2.attēls).



2. attēls Rīcības algoritms, ja nav iespējams veikt I trimestra kvalitatīvu skrīningu vai nav pieejami sonogrāfijas eksperta pakalpojumi vidēja hromosomālo anomāliju riska grupai.

Invazīvās diagnostikas metodes no 2013.gada 1.jūlija ir pieejamas BKUS Medicīniskās Ģenētikas klīnikas Prenatālās diagnostikas nodaļā (tikai pacientēm ar iedzimtām augļa anomālijām anamnēzē vai ģimenes ciltsskokā vai apstiprinātas augļa stururālas anomālijas esošās grūtniecības laikā), Rīgas Dzemdību namā un P.Stradiņa KUS.

3.etaps

Pie ģenētika tiek nosūtītas grūtnieces, kam sakarā ar augstu hromosomālu anomāliju risku ir veiktas invazīvas diagnostikas procedūras P.Stradiņa KUS vai Rīgas Dzemdību namā vai BKUS Ģenētikas centrā un ir apstiprinātas hromosomu anomālijas.

Gadījumos, ja grūtniece atsakās no ģenētiķa konsultācijas un vēlas grūtniecību pārtraukt, ārsts ginekologs sniedz grūtniecei konsultāciju un organizē konsīliju un nosūta grūtnieci uz grūtniecības pārtraukšanu. Šajos gadījumos grūtniecei uz rokas jāizsniedz izraksts ar izmeklējumu rezultātiem (ieskaitot USG protokolu un attēlus, ja konstatētas arī strukturālas anomālijas) un grūtniece jānosūta pie ģenētiķa pēc grūtniecības pārtraukšanas. Visiem iedzimto augļa anomāliju gadījumiem pēc grūtniecības pārtraukšanas jābūt autopsijai.

Uz BKUS tiek nosūtītas grūtnieces jebkurā grūtniecības laikā, kam USG skrīninga ietvaros ir atklātas augļa strukturālas anomālijas, lai nodrošinātu labāko aprūpi dzemdībās un pēcdzemdību periodā. Šajos gadījumos ģenētiķis lemj par invazīvu diagnostikas metožu pielietošanas nepieciešamību un precīzē veicamo izmeklējumu apjomu atkarībā no grūtniecības laika un organizē multidisciplināru konsīliju, lai lemtu par grūtniecības saglabāšanas mērķtiecību un sniegtu vecākiem pilnvērtīgu informāciju, ņemot vērā jaundzimušā ārstēšanas iespējas un sasniedzamo dzīves kvalitāti. Atsevišķos gadījumos

invazīvās diagnostikas procedūras var veikt arī P.Stradiņa KUS vai Rīgas Dzemdību nama prenatalās diagnostikas nodaļā. Pēc informēta lēmuma pieņemšanas grūtniece turpina antenatālo aprūpi pie sava aprūpes sniedzēja saskaņā ar BKUS izsniegto grūtniecības vadīšanas plānu vai viņai tiek izsniegts nosūtījums grūtniecības pārtraukšanai.

Bērnu KUS Ģenētikas centrā tiek organizēti multidisciplināri konsiliji pēc iepriekšējas pilnīgas augļa izmeklēšanas (MRI, USG, invazīvās procedūtas)



Kontaktinformācija:

- Bērnu klīniskā universitātes slimnīca: Vienības gatve 45, Rīga, tālr.67064461, 67373562, 66117115;
- Paula Stradiņa klīniskā universitātes slimnīca: Pilsoņu iela 13, Rīga, tālr.67069280;
- Rīgas Dzemdību nams: Miera iela 45, Rīga, tālr.67011325, 26499731.

Grūtniecību iedzimtas augļa patoloģijas gadījumā var pārtraukt ginekoloģijas nodaļā pēc pacientes dzīves vietas līdz 21 n 6 dienām vai dzemdību nodaļā no pilnām 21 nedēļām. Pie pārtrauktas grūtniecības augļa patoloģiju gadījumā obligāti jāveic augļa autopsija.

Par katru pārtrauktas grūtniecības gadījumu saskaņā ar MK Noteikumiem Nr 746 ir jāaizpilda „Karte pacientam ar iedzimtām anomālijām”, t.sk. arī medicīnisko abortu gadījumā, t.sk. arī grūtniecības I trimestrī un jānosūta BKUS uz Medicīniskās Ģenētikas klīniku.