

## Korszerű szűrővizsgálatok a leggyakoribb kromoszóma rendellenességek felismerésére

Török Olga

*Debreceni Egyetem KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Debrecen*

A leggyakoribb számbeli kromoszóma-rendellenességekre magas kockázatú terhességek korai felismerését az utóbbi években egyre hatékonyabb szűrővizsgálatok teszik lehetővé. A szűrőprogram során kiemelt pozitív esetekben a betegség biztos igazolására vagy kizárására eddig csak a vetélés kockázatával járó invazív diagnosztikus módszerek révén volt lehetőség. A prenatális diagnosztikában napjainkban azonban egy paradigmaváltás zajlik. Az anyai vérben keringő szabad magzati DNS vizsgálatán alapuló ún. non-invazív prenatális tesztek (NIPT) ma még ugyan meglehetősen drágák, de szerte a világon folyamatosan növekszik az igény irántuk, hiszen a 21-, a 18- és a 13-as triszómiára csaknem 100%-os szenzitivitásúnak és specificitásúnak bizonyultak. Egyelőre azonban csak az emelkedett kockázatú esetek további vizsgálatára, ún. másodlagos szűrővizsgálatként ajánlhatóak az invazív beavatkozások számának csökkentése érdekében, és a teszt

et megelőző és követő felvilágosítás kizárólag genetikai tanácsadás keretében történhet. Szerző az előadásban magyarázatot ad arra, hogy a rendelkezésre álló irodalmi adatok alapján miért nem javasolható egyelőre a NIPT válogatás nélkül valamennyi terhességben. Hangsúlyozza, hogy a legkorszerűbb elsőlépcsős szűrővizsgálatként továbbra is az első trimeszteri kombinált teszt ajánlható, és a Magyar Szülészeti és Nőgyógyászati Ultrahang Társaság (MSZNUT) változatlanul a Fetal Medicine Foundation (FMF) minőségbiztosítási rendszeréhez történő csatlakozást javasolja tagjai számára annak érdekében, hogy ez a módszer hazánkban is az elvárható magas szenzitivitással és specificitással működjön. Az előadás egy áttekintést nyújt a legújabb magyarországi szakmai protokoll alapján arról, hogy a szűrési rendszerbe hogyan illeszthetőek be a Magyarországon elérhető új non-invazív DNS alapú prenatális tesztek.