

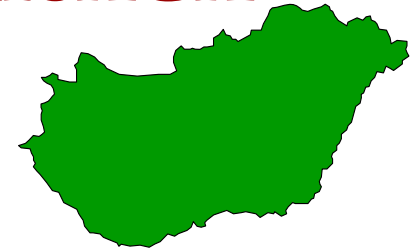
A DOWN-SZŰRÉS DILEMMÁI

PROF.DR.GARDÓ SÁNDOR
PETZ ALADÁR MEGYEI OKTATÓ KÓRHÁZ
GYŐR

MASZNUT X. NEMZETI KONGRESSZUSA
NYÍREGYHÁZA, 2009. SZEPTEMBER 3-5.



A DOWN-SZINDRÓMA GYAKORISÁGA (VRONY 2007)



ÖSSZES BEJELENTETT ESET

177

GYAKORISÁG

1/560

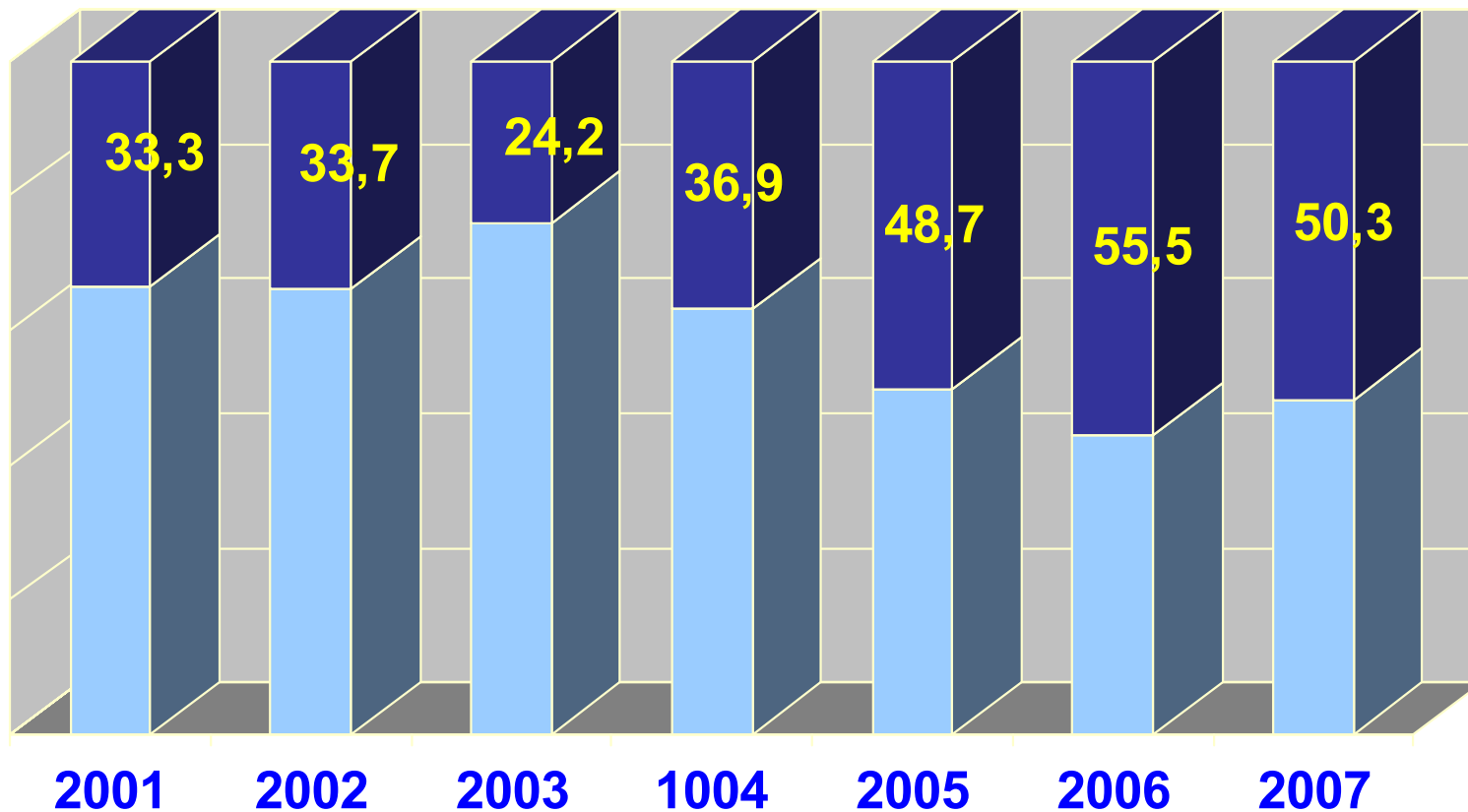
PRENATÁLISAN DIAGNOSZTIZÁLT

89 (50,3%)



PRENATÁLISAN FELISMERT DS %-A A BEJELENTETT ÖSSZES ESET ARÁNYÁBAN

■ prenatálisan nem felismert ■ prenatálisan felismert



ETIKAI MEGFONTOLÁSOK

INDOKOLT-E A DOWN-SYNDROMÁS
TERHESSÉGEK MEGSZAKÍTÁSA?



ETIKAI MEGFONTOLÁSOK

VESZÉLYEZTETHETŐK-E EGÉSZSÉGES MAGZATOK A BÉTEGEK KISZŰRÉSE ÉRDEKÉBEN?

**DOWN'S SYNDROME SCREENING IS UNETHICAL –
VIEWS OF TODAY'S RESEARCH ETHICS COMMITTEES**

Reynolds TM. J. Clin. Pathol. 2003, 56, 268-270.

ETIKAI MEGFONTOLÁSOK

AZ INVAZÍV DIAGNOSZTIKAI BEAVATKOZÁS INDIKÁCIÓJÁNAK KORREKTSÉGE

**CSAK AKKOR VÉGEZHETŐ, HA A BEAVATKOZÁS KOCKÁZATA
ÉS A TŐLE VÁRHATÓ „HASZON” ARÁNYBAN VANNAK
EGYMÁSSAL.**

ETIKAI MEGFONTOLÁSOK

**A SZŰRŐPROGRAMOK ÁLTAL
OKOZOTT PSZICHÉS TERHELÉS!!!**

A „SZAVAK IATROGÉNIÁJA”

A DOWN-SZINDRÓMA SZŰRÉSE

ANYAI ÉLETKOR

ULTRAHANGJELEK

ANYAI SZÉRUM MARKEREK

ULTRAHANGVIZSGÁLAT A (11-13⁺⁶) HÉTEN

➤ **MEGVASTAGODOTT MAGZATI TARKÓREDŐ**
CRL RELATED NT
DR: 70-80%

➤ **MAGZATI ORRCSONT (NB)**
DR: 90%
(Nicolaides, 2004)

- ❖ **TAPASZTALT VIZSGÁLÓ**
- ❖ **MOTIVÁCIÓ**
- ❖ **JÓ KÉSZÜLÉK**
- ❖ **IDŐ**

ANYAI SZÉRUM MARKEREK

ALFA-FETOPROTEIN

(AFP)

HUMÁN CHORION GONADOTROPIN

(B-HCG)

KONJUGÁLATLAN OESTRIOL

(UE3)

INHIBIN-A

(INHA)

PREGNANCY-ASSOCIATED PLASMA PROTEIN-A

(PAPP-A)

SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

ELSŐ TRIMESZTER

KOMBINÁLT-TESTT:

AÉ, NT/UH/, PAPP-A, SZABAD B-hCG

12 (11-13⁺⁶) HÉT

DR: 85- 90% (5% FPR)

SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

MÁSODIK TRIMESZTER

(DUPLA TESZT)??

AFP, hCG (DR: 50%)

TRIPLA-TEST:

AFP, SZABAD B-hCG, uE3

16 (15-17). TERHESSÉGI HÉT

DR: 70%

SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

MÁSODIK TRIMESZTER

QUARTETT-TESTT:

AFP, free B-hCG, uE3, INHIBIN-A
16 (15-17). HÉT

DR: 84%

SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

ELSŐ-MÁSODIK TRIMESZTER

INTEGRÁLT-TESTT:

11.-14. HÉT: AÉ, NT /UH/, PAPP-A

15.-22. hét: AFP, B-hCG, uE3, INHIBIN-A

DR: 94%

SZÉRUM INTEGRÁLT-TESTT:

AMENNYIBEN NINCS 12. HETES UH

SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

ELSŐ-MÁSODIK TRIMESZTER

KONTINGENS-SZŰRÉS: (CONTINGENT SEQUENTIAL SCREENING)

12. HÉTEN KOMBINÁLT-TESTT:

- POZITÍV (1:150)
- INTERMEDIER (1/150-1/1000)
- NEGATÍV (1:1000)
- AMNIOCENTESIS
- QUARTETT-TESTT
- SZŰRÉS BEFEJEZVE

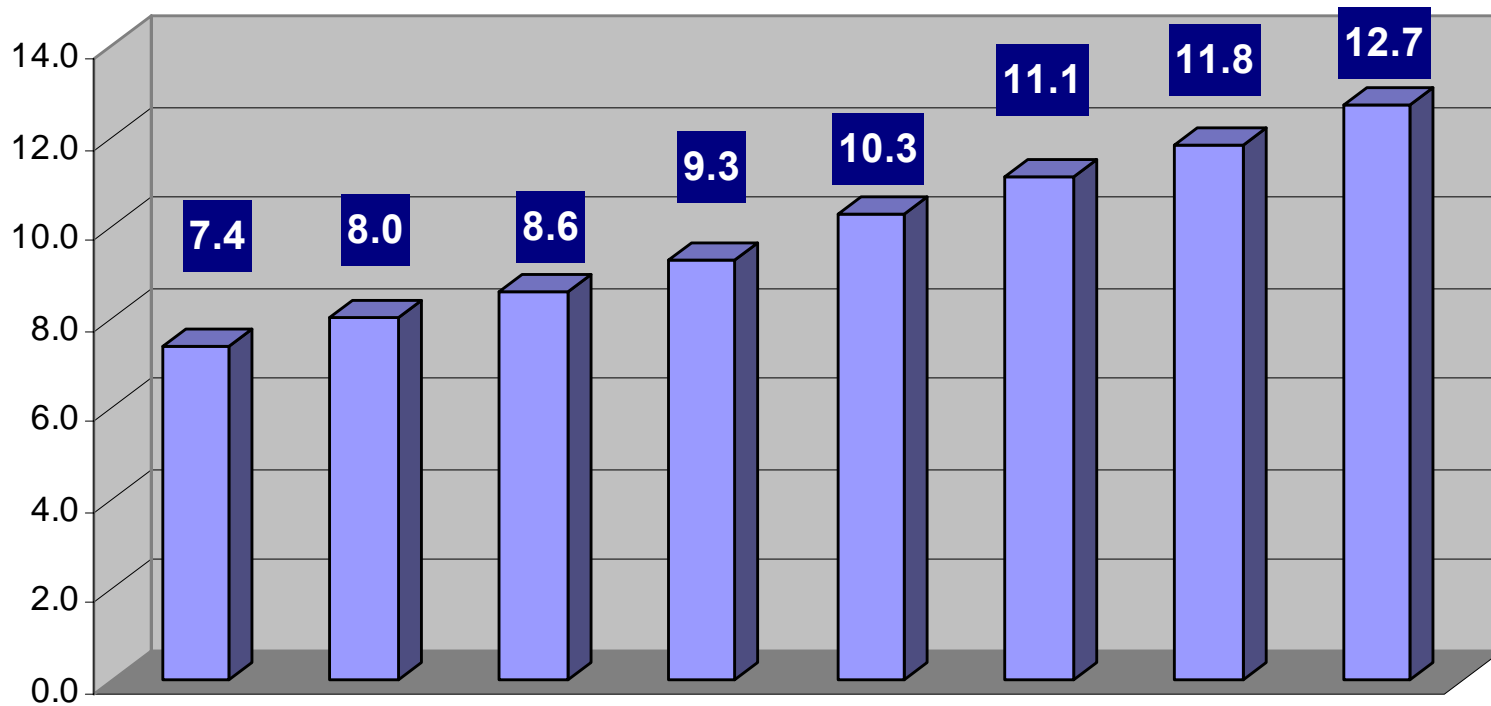
ELAVULT SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

ANYAI ÉLETKOR

(35 ÉV FELETT)

DR: 30%

35 éven felüli szülők %-os aránya 2000-2007



Évek: 2000-2007

100 EZER SZÜLÉSRE
177 DOWN-KÓROS MAGZAT

A TERHESEK 13 SZÁZALÉKA
35 ÉVNÉL IDŐSEBB (13000 FŐ)

A 35 ÉV FELETTIEK SZÜLIK A
DOWN-OSOK 30%-ÁT
(54 ESET)

HA MINDEN 35 ÉV FELETTI TERHESNÉL ELVÉGEZNÉNK
A MAGZATI KROMOSZÓMAVIZSGÁLATOT,
CSAK 54 ESETBEN TALÁLNÁNK MEG A DOWN-KÓRT,
123 ESETBEN VISZONT NEM.

A 13 EZER ELVÉGZETT KROMOSZÓMAVIZSGÁLATBÓL LEGALÁBB
130 VETÉLÉS KÖVETKEZNE BE.

**33/1992. (XII. 23.) NM RENDELET
A TERHESGONDOZÁSRÓL**

BETÖLTÖTT 35 ÉVES ÉLETKOR FELETT GENETIKAI TANÁCSADÁS

SZAKMAI KOLLÉGIUM 2003

MAGZATI KROMOSZÓMA VIZSGÁLAT **TANÁCSOS
IDŐS ANYAI (> 35), VAGY APAI (> 45 ÉV) ÉLETKOR**

**AZ EGÉSZSÉGÜGYI MINISZTERIUM
SZAKMAI PROTOKOLLJA
2008. DECEMBER 31-ÉN LEJÁRT**

„A JELENLEG HATÁLYOS EÜ. RENDELKEZÉS AZ **INVAZÍV
ELJÁRÁSOK *LEHETŐSÉGÉNEK* ISMERTETÉSÉT ÍRJA ELŐ A
35. ÉLETÉVÜKET A SZÜLÉSKOR BETÖLTŐ ANYÁK SZÁMÁRA.”**

**TÉVHIT, HOGY MINDEN 35 ÉV FELETTI
TERHES MAGZATÁNÁL KROMOSZÓMA-
VIZSGÁLATOT KELL VÉGEZNI.**

**A MODERN SZŰRŐVIZSGÁLATOK LEHETŐVÉ
TESZIK, HOGY A DÖNTÉSNÉL NE CSAK AZ
ANYA KORÁVAL JÁRÓ, HANEM AZ EGYEDI
KOCKÁZATOT IS FIGYELEMBE VEGYÜK.**

**KORSZERŰ SZŰRÉS ELÉRHETŐSÉGE ESETÉN AZ
ÉLETKORI INDIKÁCIÓ (35 ÉV) ALAPJÁN VÉGZETT
KROMOSZÓMAVIZSGÁLAT INDOKOLATLAN
ÉS VESZÉLYES BEAVATKOZÁS .**

ACOG PRACTICE BULLETIN
CLINICAL MANAGEMENT GUIDELINES FOR
OBSTETRICIAN-GYNECOLOGISTS

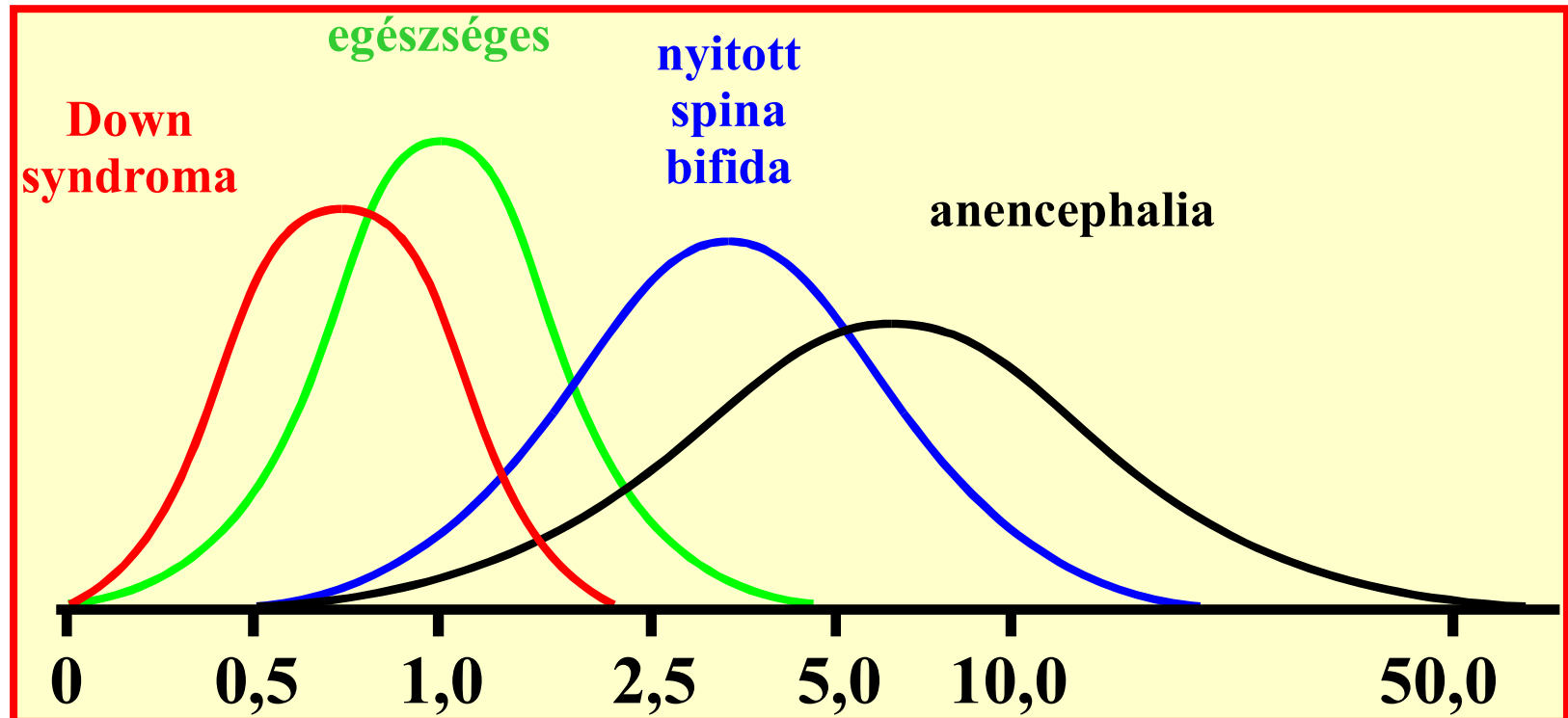
NUMBER 77, JANUARY 2007

***MATERNAL AGE OF 35 YEARS ALONE SHOULD
NO LONGER BE USED AS A CUTOFF TO
DETERMINE WHO IS OFFERED SCREENING
VERSUS WHO IS OFFERED INVASIVE TESTING.***

ELAVULT SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

SZÉRUM-AFP

DR: 42%



PAPP Z: KLINIKAI GENETIKA 1995

„CSUPÁN A Se-AFP-KONCENTRÁCIÓ ISMERETÉBEN A MAGZATI DOWN-SZINDRÓMA VALÓSZÍNŰSÉGÉRŐL NYILATKOZNI MIND SZAKMAILAG, MIND ETIKAILAG MEGALAPOZATLAN.”

SZAKMAI KOLLÉGIUM 2003

„NEM INDOKOLT A MAGZATI KROMOSZÓMAVIZSGÁLAT KIZÁRÓLAG „ALACSONY” SZÉRUM-AFP VIZSGÁLATI EREDMÉNY ALAPJÁN.”

SZAKMAI KOLLÉGIUM 2007

„MIND AZ AFP-SZŰRÉS MIND A DUPLA TESZT ÉRZÉKENYSÉGE ALACSONY, EGYIK MÓDSZER SEM LÁTSZIK ALKALMASNAK A DOW-KÓR SZŰRÉSÉRE.”

**AZ EGÉSZSÉGÜGYI MINISZTERIUM SZAKMAI PROTOKOLLJA
A DOWN-KÓR PRENATÁLIS SZŰRÉSE ÉS DIAGNOSZTIKÁJA**

2008. DECEMBER 31-ÉN LEJÁRT.

„ALACSONY SZÉRUM-AFP ESETÉN HALADÉKTALANUL KOCKÁZATELEMZÉSRE ÉS CÉLZOTT ULTRAHANGVIZSGÁLATRA FELKÉSZÜLT INTÉZETBE KÜLDENDŐ A TERHES.”

ELAVULT SZŰRÉSI STRATÉGIÁK

SZÜLŐI AGGODALOM

AZ EGÉSZSÉGÜGYI MINISZTERIUM SZAKMAI PROTOKOLLJA

A DOWN-KÓR PRENATÁLIS SZŰRÉSE ÉS DIAGNOSZTIKÁJA

2008. DECEMBER 31-ÉN LEJÁRT.

„FOKOZOTT SZÜLŐI AGGODALOM ESETÉN, PSZICHÉS
OKOKBÓL A SZÜLŐNEK JOGA ÉS LEHETŐSÉGE VAN KÉRNI
AZ INVAZÍV VIZSGÁLATOT KISEBB KOCKÁZAT ESETÉN IS”

GYÖNGYSZEMEK GENETIKAI TANÁCSADÁSUNK ANYAGÁBÓL

27 HETES TERHES - KÖZBEN BETÖLTÖTTE A 35 ÉVET

25 HETES TERHES - AFP 0,81 MOM

INTEGRÁLT TESZT 1:32000 - AFP ALACSONY

30 ÉVES-INTEGRÁLT TESZT 1:18000- AGGÓDIK—AC

INTEGRÁLT TESZT NEGATÍV, DUPLATESZT - NEGATÍV - 36 ÉVES

20 HÉT -"MAGAS AFP" (1,5MOM) !!

14. HÉT CVS (NEGATÍV) - 18. HÉTEN ALACSONY AFP

NEM EGYÉRTELMŰEK A MÓDSZERTANI ÚTMUTATÓK

SZAKMAI ISMERETEK HIÁNYA

AZ ORVOSOK FELELŐSSÉGE

**DEFENZIÓ-FÉLELEM A JOGI
KÖVETKEZMÉNYEKTŐL**

A SZEREPLŐK ÉRDEKELLENTÉTE

JAVASLATOK

- **ÚJ MÓDSZERTANI LEVÉL MEGFOGALMAZÁSA**
- **A 35 ÉVES KORHATÁRT, VALAMINT AZ ALACSONY AFP-T, MINT INDIKÁCIÓT EL KELL TÁVOLÍTANI AZ AJÁNÁSOKBÓL**
- **AZ AFP SZŰRÉS MEGSZÜNTETÉSE**
- **A SZÜLŐI AGGODALOM NEM LEHET AZ AMNIOCENTÉZIS INDIKÁCIÓJA**
- **AZ ELSŐ TRIMESZTERI KOMBINÁLT SZŰRÉS LEHETŐSÉGÉT MINDEN TERHESNEK FEL KELL AJÁNLANI**
- **A KORREKT UH DIAGNOSZTIKA FELTÉTELEINEK MEGTEREMTÉSE**

FINANSZÍROZÁS

**„MINDEN VÁRANDÓS SZÁMÁRA EGYENLŐ ESÉLYEL
HOZZÁFÉRHETŐ, AZAZ ÁLLAMI KERETEK KÖZT,
KÖZPONTILAG FINANSZÍROZOTT DOWN-SZŰRÉS
BIZTOSÍTÁSA.” (SZ.K. 2007)**

???

NEM VALÓSÍTHATÓ MEG!!!

FINANSZÍROZÁS

- **AZ OEP A GENETIKAI SZŰRÉST NEM FINANSZÍROZZA, FELTEHETŐLEG NEM IS FOGJA**
- **AZ EU TAGÁLLAMOK TÚLNYOMÓ TÖBBSÉGÉBEN A SZŰRÉS KÖLTSÉGEIT A VÁRANDÓS FIZETI**
- **A DOWN-SZŰRÉS NEM KÖTELZŐ, HANEM LEHETŐSÉG, AMELYET ERRE AKKREDITÁLT KÖZPONTOKBAN LEHET ELVÉGEZTETNI TÉRÍTÉS ELLENÉBEN**
- **AZ INVAZÍV DIAGNOSZTIKÁT (AC/CVS) CSAK 38 ÉVES KOR FELETT, POZITÍV SZŰRŐTESZT BIRTOKÁBAN, ILLETVE TERHELŐ GENETIKAI ANAMNÉZIS ESETÉN FINANSZÍROZNÁM**
- **INDOKOLATLAN ESETBEN AZ AMNIOCENTÉZIS FIZETŐS!!**