

Dostępność badań

Diaagnostyka prenatalna to najczęściej wykluczenie choroby i potwierdzenie, że dziecko jest zdrowe. To działanie uspakajające kobietę, zapewniające jej psychiczny komfort w czasie ciąży. W niewielkim odsetku jednak, badania prenatalne wychwytyją nieprawidłowości rozwojowe i wady płodu w populacji zdrowych kobiet, w potencjalnie prawidłowo przebiegającej ciąży. Współczesna medycyna traktuje płód jako małego pacjenta, u którego można wykryć chorobę i próbować ją leczyć bezpośrednio po porodzie bądź jeszcze w łonie matki. Właściwa i wczesna diagnoza, jeszcze w okresie płodowym, ma ogromne znaczenie dla dalszego postępowania leczniczego i dla losów ciąży.

Projekt norweski

W roku 2007 Klinika Rozrodczości i Endokrynologii Ginekologicznej Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego w Białymstoku rozpoczęła realizację projektu „Poprawa dostępności badań prenatalnych w województwie podlaskim”, dofinansowanego w kwocie 555 297 euro, stanowiących 85% wartości projektu z Mechanizmu Finansowego Europejskiego Obszaru Gospodarczego i Norweskiego Mechanizmu Finansowego. Pozostałe 15% zagwarantował budżet państwa.

Możliwość uzyskania dotacji w ramach Norweskiego Mechanizmu Finansowego była unikalną szansą dofinansowania nie tylko działań inwestycyjnych, ale również działań tzw. miękkich. W naszym przypadku były to szkolenia organizowane w ramach projektu dla lekarzy naszego regionu, jak również badania wykonywane w ramach skryningu prenatalnego, z którego skorzystały pacjentki. Projekt objęli patronatem Marszałek Województwa Podlaskiego i Prezydent Miasta Białegostoku.

W 2005 roku, gdy powstał projekt, nie istniał jeszcze w Polsce program

badania prenatalnych (funkcjonuje on od 2007 roku). Oprócz poprawy dostępności, celem pomysłodawców była także zmiana postrzegania profilaktycznych badań prenatalnych i ich traktowanie jako badań *pronatalnych* – poprawiających standardy opieki nad kobietą w ciąży oraz pozwalających na zapewnienie odpowiedniego poziomu opieki nowo narodzonemu dziecku.

Informacja i szkolenie

Pierwszym elementem programu było dotarcie do zainteresowanych osób z informacją o możliwości wykonania badania. Przyjęte kierunki obejmowały drogę pośrednią do pacjentki, wyjaśniając poprzez przekaz pisemny (ulotki, plakaty, artykuły w gazetach, informacje medialne) czym jest diagnostyka prenatalna, komu i czemu służy oraz kiedy i gdzie można ją wykonać.

Drugim etapem było dotarcie do lekarzy położników-ginekologów, bezpośrednio opiekujących się ciężarnymi kobietami. Służyły temu liczne spotkania i szkolenia. Możliwość wykonania diagnostyki ultrasonograficznej, testów biochemicznych, badania

kariotypu płodu znacząco poszerzyły również zakres możliwości diagnostycznych położnikom z terenu województwa podlaskiego, zwiększając jakość opieki antenatalnej i komfort oraz bezpieczeństwo samego lekarza.

Badania przesiewowe

W przypadku przesiewowej diagnostyki prenatalnej, pierwszoplanowym testem diagnostycznym jest badanie ultrasonograficzne, stanowiące podstawę nieinwazyjnej diagnostyki wad płodu, uwarunkowanych genetycznie w pierwszym trymestrze ciąży. Badanie to może być poszerzone o testy biochemiczne – test PAPP-A, obejmujący ocenę osocznego białka A, związanego z ciążą oraz wolnej podjednostki beta, gonadotropiny kosmówkowej. Wybór badań, na podstawie których obliczane jest ryzyko (prawdopodobieństwo) urodzenia dziecka z wadą uwarunkowaną genetycznie, stanowi o czułości i swoistości testu, a więc o jego wartości diagnostycznej. Należy pamiętać, że nieinwazyjna diagnostyka prenatalna pierwszego trymestru jest równocześnie badaniem ograniczają-



Aparat do badania ultrasonograficznego.

prenatalnych

cym liczbę badań inwazyjnych. One z kolei, poza obciążeniem finansowym, wiążą się ze zwiększonym ryzykiem powikłań medycznych, obciążeniem psychicznym i emocjonalnym pacjentki i rodziny.

Podstawą testu diagnostycznego pierwszego trymestru było badanie ultrasonograficzne płodu, przeprowadzane według kryteriów Fundacji Medycyny Płodowej (FMF – Fetal Medicine Foundation) pomiędzy 11., a nie ukończonym 14. tygodniem ciąży.

Zakres badania obejmował m.in. ocenę żywotności płodu, w przypadku ciąży wielopłodowej jej kosmówkowości, ocenę parametrów morfologicznych i morfometrycznych w odniesieniu do danego tygodnia ciąży oraz pomiar przezierności karku (NT – Nuchal Translucency).

Składową częścią testu była diagnostyka biochemiczna, polegająca na oznaczeniu w surowicy krwi matki swoistego dla ciąży białka A – PAPP-A oraz wolnej podjednostki β -HCG. Pozwalało to na badanie łączne (combined test), zwiększające czułość testu, skierowanego wobec najczęstszych aberracji liczby chromosomów (aneuploidii). Stężenia określanych parametrów biochemicznych, po przeliczeniu na MOM-y – wielokrotność wartości środkowej (mediany) dla danej populacji, analizowane były łącznie z parametrami ultrasonograficznymi w odniesieniu do danych uzyskanych od pacjentki, a wpływających na statystyczną kalkulację ryzyka tj.: wiek, masa ciała, palenie tytoniu, ciąża uzyskana w wyniku programu zapłodnienia pozaustrojowego, choroby przewlekłe i metaboliczne (np. cukrzyca), aktualnie przyjmowane leki.

Kluczowym elementem programu diagnostyki prenatalnej była ocena ka-

riotypu płodu na podstawie komórek pobranych na drodze amniopunkcji genetycznej. Wskazaniem do diagnostyki inwazyjnej było najczęściej uzyskanie wysokiego ryzyka aberracji chromosomowych w teście przesiewowym, rzadziej – izolowane ryzyko, wynikające z samego wieku pacjentki.

Elementem wspomagającym diagnostykę nieinwazyjną było badanie ultrasonograficzne, wykonywane około 20. tygodnia ciąży. Miało ono na celu ocenę rozwoju ciąży, morfologię i morfometrię płodu. Jego efektem powinno być najczęściej uspokojenie pacjentki odnośnie do prawidłowego przebiegu ciąży, w sytuacji, gdy z różnych powodów nie zdecydowała się na wykonanie diagnostyki inwazyjnej. W tym badaniu poszukiwane są tzw. „małe” i „duże” nieprawidłowości, stanowiące czynnik ryzyka wystąpienia aneuploidii u płodu lub izolowane nieprawidłowości rozwojowe, których wczesna diagnoza pozwalała na wcześniejszą interwencję medyczną.

Ilość poszczególnych badań, wykonanych w poszczególnych miesiącach realizacji programu, przedstawia poniższa tabela.

Wyniki pokazują, że zwiększone ryzyko aneuploidii wystąpiło w ok. 5% przypadków, a ze względu na ryzyko wynikające z wieku pacjentek – odsetek amniopunkcji genetycznych z badaniem kariotypu wyniósł ok. 8%. W całej zbadanej populacji odsetek nieprawidłowości genetycznych nie przekraczał 1%.

Zrozumieć problem

Za największy sukces programu można więc uznać zadowolenie pacjentek po uzyskaniu prawidłowego wyniku i spokój w oczekiwaniu na moment



Diagnostyka biochemiczna.

narodzin dziecka. Z drugiej strony, niewielki odsetkowo problem wad rozwojowych uwarunkowanych genetycznie stanowił gigantyczne obciążenie emocjonalne dla przyszłych rodziców. Należy mieć nadzieję, że sukces prowadzonego programu diagnostyki prenatalnej zaowocuje w przyszłości zrozumieniem problemu i chęcią korzystania kobiet w ciąży z możliwości diagnostycznych. Powinien również podnieść standardy opieki prenatalnej, kształtując pozytywne postawy wśród lekarzy położników i w całym systemie opieki zdrowotnej.

Rzetelne i sensowne wykonanie zapisu ustawy obowiązującej w naszym kraju oraz zaleceń WHO i Komisji Europejskiej, dotyczące diagnostyki prenatalnej, wymaga powołania regionalnego centrum badań prenatalnych, w którym można byłoby uzyskać informacje i poradę z zakresu diagnostyki prenatalnej i poradnictwa genetycznego oraz wykonać niezbędne badania diagnostyczne. Diagnostyka prenatalna dotyka wielu aspektów prawnych

cd. na str. 18 ⇔

	ilość w miesiącu														razem
	I 2008	II 2008	III 2008	IV 2008	V 2008	VI 2008	VII 2008	VIII 2008	IX 2008	X 2008	XI 2008	XII 2008	I 2009	II 2009	
Badanie USG	62	67	72	83	76	95	85	83	117	144	97	120	164	139	1 404
Oznaczenie PAPP-A	53	56	79	93	92	96	106	107	135	157	105	136	209	194	1 618
Oznaczenie free β -HCG	53	56	79	93	92	96	106	107	135	157	105	136	209	194	1 618
Amniopunkcja genetyczna	10	11	9	10	2	7	8	4	11	7	4	3	13	6	105
Badanie cytogenetyczne	10	11	9	10	2	7	8	4	11	7	4	3	13	6	105

↳ *cd. ze str. 17*

i etycznych, dlatego wymagania co do jakości jej funkcjonowania są szczególnie ważne.

Badania prenatalne wykonywane są w interesie dziecka i jego rodziców. Badania inwazyjne i ostateczna weryfikacja rozpoznania genetycznego powinny być przeprowadzane tylko w jednym ośrodku regionalnym. Zapewni to właściwą kontrolę ilości i jakości wykonywanych badań. Centrum powinno szkolić lekarzy w zakresie prowadzenia poradnictwa oraz wykonywania badań przesiewowych w ciąży. Bardzo ważnym zadaniem jest przedstawianie raportów o sytuacji diagnostyki prenatalnej w regionie oraz prowadzenie rejestru stwierdzanych nieprawidłowości płodu. Centrum powinno ściśle współpracować z Ogólnopolskim Rejestrem Wad u Dzieci. Takie zorganizowanie diagnostyki prenatalnej pozwalałoby na jej skuteczne prowadzenie oraz dostarczało informacji epidemiologicznych o sytuacji w regionie.

Otrzymany w 2006 roku grant norweski zapewnił możliwość zakupu sprzętu do przeprowadzania badań, wyszkolenie personelu i lekarzy pracujących w regionie, tak aby można było prowadzić badania przesiewowe i inwazyjne oraz rozszerzyć możliwości diagnostyczne. W realizację projektu byli zaangażowani dr Tomasz Zbroch, dr Monika Zbucka, dr Ryszard Leśniewicz, dr Katarzyna Jarząbek, mgr T. Bielawski.

W diagnostykę prenatalną warto inwestować, bo warto inwestować w bezpieczne i spokojne macierzyństwo oraz zdrowie dzieci. Projekt norweski umożliwił rozpoczęcie prowadzenia badań prenatalnych na poziomie zalecanym w wielu krajach. Teraz potrzebne są działania administracyjne, które stworzą podstawy do stałego funkcjonowania programu badań prenatalnych w województwie podlaskim.

Sławomir Wołczyński

Prof. dr hab., kierownik Kliniki Rozrodczości i Endokrynologii Ginekologicznej UMB.



Spotkanie, 3 kwietnia 2009 r.

Logopedia z Fonoaudiologią

Logopedia z Fonoaudiologią to kierunek unikatowy, którego program nauczania jest zgodny z najwyższymi standardami kształcenia, wymaganymi przez Radę Główną Szkolnictwa Wyższego. Jego uruchomienie wymagało zgody Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego.

Spotkanie z licealistami rozpoczęła wykład promujący kierunek, wygłoszony przez dr hab. med. Bożenę E. Kosztyłę-Hojnę. Zaciekawienie młodzieży wzbudziła interdyscyplinarność kierunku, skupiającego wiedzę z zakresu nauk medycznych, do których należy zaliczyć foniatrię, audiologię i psychiatrię, jak również wiedzę z zakresu językoznawstwa czy pedagogiki.

Przyszłych studentów szczególnie zainteresowały szerokie perspektywy zatrudnienia absolwentów w placówkach służby zdrowia w lecznictwie otwartym (poradnie logopedyczne, foniatryczne, audiologiczne, otolaryngologiczne), w placówkach kulturalno-oświatowych (rozgłośnie radiowe i telewizyjne, muzea, teatry, przedszkola, szkoły podstawowe, gimnazja), w domach pomocy społecznej, w pracowniach fonoskopii.

Absolwent kierunku będzie bowiem posiadać nie tylko kwalifikacje logopedy, czyli „nauczyciela mowy”, ale również diagnostyka – fonoaudiologa, obiektywnie określającego jakość głosu, mowy i słuchu. Będzie w stanie monitorować efekty leczenia