

Noul test prenatal neinvaziv pentru depistarea anomaliilor cromozomiale – testul PANORAMA

NEW NON-INVASIVE PRENATAL TEST TO DETECT CHROMOSOMAL
ABNORMALITIES – PANORAMA TEST



Interviu cu Prof. Dr. Radu Vlădăreanu

*Șeful Clinicii de Obstetrică-Ginecologie a
Spitalului Universitar de Urgență „Elias”, București*

Testul **PANORAMA** se poate efectua începând cu săptămâna a 9-a de sarcină și se adresează gravidelor care doresc un rezultat de certitudine, fără a trece prin experiența recoltării invazive (amniocenteza). Testul are capacitatea de detecție a sexului genetic fetal.

Există totuși câteva excepții, când acest test nu este recomandat:

- nu se realizează pentru sarcini gemelare;
- nu se realizează în cazul în care părinții sunt înrudiți – (consangvinitate);
- nu se realizează pentru gravidele care au efectuat transplant medular;
- nu se realizează în cazul sarcinilor obținute cu ovulele de la donatoare sau în cazul mamelor surrogat.

Rezultatul testului PANORAMA se emite sub forma „risc scăzut” (aproape de zero) sau risc înalt (mai mare de 99%).

Care sunt primele analize și investigații pe care o femeie gravidă trebuie să le facă în primul trimestru de sarcină?

Din momentul în care se constată prezența sarcinii, femeia gravidă trebuie să se prezinte la un cabinet ginecologic pentru a efectua un consult medical și un minim de investigații medicale – care vor reflecta starea de sănătate la momentul respectiv. Astfel, se recomandă efectuarea unor analize uzuale de sânge și urină, grupul sanguin și Rh-ul, dar și teste pentru determinarea unor boli cu transmitere sexuală (sifilisul, hepatita virală B și C, HIV), examene bacteriologice ale secreției vaginale (de ex. pentru Mycoplasma, Ureaplasma și Chlamydia), complexul TORCH (pentru infecții cronice și cu risc de avort spontan). Prima ecografie, de regulă endovaginală, nu oferă foarte multe informații, însă ne poate transmite dacă este vorba de o sarcină incipientă, intrauterină sau extrauterină, iar următoarele ecografii (la 6-10

Adresa de corespondență:

Prof. Dr. Radu Vlădăreanu, Spitalul Universitar de Urgență „Elias”, București

săptămâni de amenoree) arată prezența embrionului în sacul gestațional din uter, ceea ce semnifică o sarcină intrauterină și poate depista eventualele anomalii cromozomiale de la începutul sarcinii sau o sarcină cu risc.

Rolul ecografiei de prim trimestru (săptămânile 11-13 de amenoree) combinate cu nuchal test și dublul test aduc informații exacte despre vârsta corectă a sarcinii, cât și estimarea riscului individual pentru Sindromul Down și alte anomalii cromozomiale, despre o sarcină multiplă sau una oprită în evoluție.

În afară de analizele de sânge și ecografii, există femei însărcinate cărora li se recomandă și alte tipuri de examinare (amniocenteza sau, mai recent, testul PANORAMA). Ce presupun aceste metode de diagnostic și când sunt recomandate?

Screeningul de prim trimestru cuprinde teste antenatale care oferă informații precoce în legătură cu riscul fetal privind anumite anomalii cromozomiale, ca de ex. Sindromul Down (trisomia 21) sau Sindromul Edwards (trisomia 18); conține 2 pași: un test serologic și un examen sonografic combinat cu măsurarea translucenței nuchale. Acuratețea riscului combinat obținut astfel are o specificitate de peste 85% și o rată de aprox 5% de rezultate fals pozitive.

Este important de reamintit că screeningul de trimestru întâi nu este un test diagnostic, ci doar ridică suspiciunea dacă femeia gravidă poartă o sarcină cu risc de anomalii cromozomiale – funcție de vârsta gravidei, de rezultatele obținute la testele serologice și de ecografie se calculează un risc estimat care arată dacă fătul poartă vreo anomalie cromozomială – dacă riscul este foarte mic sarcina poate continua, dar dacă riscul e moderat sau crescut, atunci sunt necesare alte teste antenatale de certitudine, cum ar fi biopsia de vilozități choriale sau amniocenteza, fiecare din aceste proceduri incluzând un minim risc atât pentru mamă, cât și pentru făt – infecții, avort spontan.

Amniocenteza constă în recoltarea de lichid amniotic din cavitatea amniotică prin puncționarea peretelui abdominal matern și al uterului sub ghidaj ecografic. Procedura se efectuează optim între săptămânile 16-18 de sarcină, lichidul amniotic extras fiind trimis spre analiză (cariotipare). Această procedură este totuși invazivă, poate determina sângerare vaginală, contracții uterine, pierderea de lichid amniotic, corioamniotita, iar 1% din amniocenteze se pot solda chiar cu pierderea sarcinii. Riscurile nu sunt foarte mari, dar nu sunt nici de neglijat, iar această intervenție, făcută de un specialist ginecolog cu experiență, poate oferi informații extrem de prețioase. Până în prezent,

amniocenteza a rămas principala metodă de diagnostic de certitudine, accesibilă.

Screeningul de prim trimestru se realizează în mod specific în săptămânile 11-14 de sarcină, deși există un tip de screening care poate fi obținut mai devreme de săptămâna a 9-a de amenoree și care nu implică nici dezavantajele testelor invazive menționate anterior, folosindu-se sânge matern venos recoltat prin metode uzuale de laborator, având o acuratețe și specificitate de peste 99% în depistarea anomaliilor cromozomiale – TESTUL PANORAMA (TRISOMIE 18, 21,13, MONOSOMIE X) = Test neinvaziv antenatal

Testul PANORAMA reprezintă un test neinvaziv, care combină avantajele celor două metode prezentate mai sus, evitând însă dezavantajele, deoarece proba analizată este reprezentată de sângele venos matern recoltat prin proceduri uzuale de laborator, începând cu săptămâna a 9-a de gestație și având o rată de acuratețe deosebită – astfel rata de detecție a anomaliilor genetice fiind de peste 99%, iar procentul de rezultate fals pozitive fiind sub 0,1. Probele sunt trimise spre analiză în Statele Unite ale Americii. Din păcate, costul acestei metode de diagnostic este încă prohibitiv, aproximativ 1.000 euro, dar probabil că în câțiva ani ele se vor reduce, pe măsură ce această procedură va fi implementată de mai multe laboratoare, iar concurența va fi benefică pentru reducerea costurilor.

INDICAȚII: vârsta maternă înaintată, screening serologic anormal, suspiciune de anomalii cromozomiale fetale, afecțiuni ereditare care pot afecta fătul sau istoric familial în acest sens, alte teste antenatal de screening cu rezultate anormale, istoric de infertilitate sau de deces intra-uterin. Nu e indicat în cazurile de sarcini obținute cu ovocite donate, la mame surrogat sau în sarcină multiplă sau în cazurile de transplant medular. Pentru determinarea sexului genetic, este nevoie și de o proba de la tată (raclaj mucoasă bucală).

Ce decizii se adoptă dacă în urma examinării sunt identificate anomalii fetale?

Există anomalii fetale compatibile cu viața și anomalii incompatibile cu viața. Atâta timp cât anomaliile fetale se depistează în perioada de legalitate a avortului (până în 14 săptămâni), femeia poate decide în continuare asupra sarcinii. După această perioadă, avortul este ilegal de a mai fi făcut. Totuși, el se mai poate realiza doar în cazuri extreme, când comisia medicală de specialitate constată gravitatea unei malformații incompatibilă cu viața, care implică un handicap major al copilului în viața extrauterină, sau atunci când

continuarea sarcinii pune în pericol viața mamei (boli maligne grave).

Ce ne puteți spune despre avorturile medicamentoase?

În primul trimestru de sarcină, se poate folosi o combinație de pastile care pot induce avortul, însă nu și mereu și rezolvarea acestuia, întrucât de multe ori nu se realizează o evacuare completă a uterului, majoritatea dintre aceste cazuri ajungând în final la un chiuretaj uterin.

Pentru a fi eficient un avort medicamentos, sarcina trebuie să fie foarte mică (6 săptămâni de amenoree), iar mai târziu, la 11-14 săptămâni, un avort medicamentos nu mai este indicat.

Ce alte analize și investigații trebuie să mai facă o viitoare mămică în trimestrele II și III de sarcină?

Este necesar ca femeia gravidă să efectueze, la 20-22 săptămâni, ecografia morfologică de trimestrul II, care decelează o mare parte din anomaliile fetale, structurale, inclusiv cele de cord, care sunt mai frecvente. De asemenea, vor fi efectuate analizele uzuale de sânge și urină. În trimestrul III de sarcină, la 32-34 săptămâni, se efectuează o ecografie mai complexă pe la 32-33 săptămâni, prin care se evaluează creșterea și „starea de bine fetală”, prin determinarea fluxurilor în majoritatea arterelor fetale și în arterele uterine materne.

Interviu realizat de Iulia Nistoroiu