



Utilitatea efectuării triplului test în sarcină

Triplul test nu este un test genetic. Este de dorit să facă parte dintr-un sistem mai complex de consiliere genetică și diagnostic prenatal. Spre deosebire de un test diagnostic care poate detecta o problemă, triplul test determină riscul femeii însărcinate de a avea un copil cu o anomalie congenitală.

Anomaliile congenitale apar cu o frecvență de 2%, cele cu defecte majore afectând 1% din nou-născuții vii. Dintre acestea, pentru defectele de tub neural (1 caz la 1500), trisomia 21 (1 la 700) și trisomia 18 (1 caz la 2000 până la un caz la 7000) se poate estima riscul prin efectuarea triplului test.

Determinarea riscului în trimestrul II de sarcină, completată de ecografie și urmată la nevoie de amniocenteză (extragerea de lichid amniotic din abdomenul mamei în scopul analizei lui) are rolul de a diagnostica toate cazurile de anomalii congenitale în timp util. După informarea completă a femeii însărcinate sau a cuplului despre implicațiile acestei anomalii urmează decizia: fie întreruperea sarcinii, fie – în cazul în care din diferite motive nu dorește asta – pregătirea familiei pentru acceptarea unui copil malformat, cu nevoi continue de îngrijiri speciale și costisitoare.

Indicație pentru TRIPLU TEST au în primul rând femeile însărcinate, care la data nașterii au mai mult de 35 de ani, vârsta peste care crește dramatic riscul de a avea un copil cu TRISOMIE 21.

Indicație au și femeile însărcinate cu istoric familial de malformații congenitale, femeile care au prezentat la sarcinile anterioare copii cu malformații congenitale. De asemenea, expunerea accidentală sau terapeutică la substanțe teratogene în primul trimestru de sarcină, fumat, precum și bolile dezechilibrate (diabetul zaharat insulinodependent), trebuie luată în considerare pentru recomandarea testului indiferent de vârstă. Aceasta ar trebui făcută de medicul de familie sau cel mai bine de medicul obstetrician care are în urmărire gravida, interpretarea și corelarea clinică a rezultatelor urmând a fi făcută tot de acesta.

Când trebuie făcut TRIPLU TEST?

Un studiu de caz realizat pe 101 gravide cărora li s-a efectuat TRIPLU TEST format din Alfa fetoproteina (AFP), HCG total și estradiol neconjugat a demonstrat că sensibilitatea maximă pentru TRIPLU TEST este în săptămânile de sarcină 16-18, dar se poate efectua în intervalul 14-21. Pentru a oferi timp și investigațiilor complementare și, eventual, pentru luarea deciziei de întrerupere a sarcinii, s-a considerat un interval optim 14-18 săptămâni de sarcină. Determinările s-au efectuat pe analize automate, după cum urmează:

Alfa fetoproteina (AFP)

- este produsă de ficatul fetal;
- atinge nivel maxim în sângele fetal în săptămânile 10-13 de sarcină;
- trece în sângele matern unde concentrația crește aproximativ constant și atinge un maxim în trimestrul III de sarcină;
- există mai multe cauze pentru valori crescute sau scăzute ale AFP-ului în sângele matern.

Cauze AFP crescut:

- Spina bifida
- Anencefalia
- Defecte congenitale ale tegumentului
- Defecte ale peretelui abdominal
- Malformații gastro-intestinale
- Teratom sacrococcigeal
- Anomalii reno-urinare (obstrucție, rinichi polichistic, rinichi absent)
- Osteogeneza imperfectă
- Greutate mică la naștere
- Oligohidramnios
- Sarcină multiplă
- Greutate mică a gravidei.

Cauze AFP scăzut:

- Vârsta gestatională mai mică decât cea calculată
- Trisomii cromozomiale
- Mola hidatiformă
- Moarte fetală
- Greutate mare a gravidei.

AFP-ul singur sau în triplu test poate determina 80-90 din defectele de tub neural.

HCG

Este produs de sincitiotrofoblastul placentei încă de la nidarea în peretele uterin. Crește rapid în primele 8 săptămâni de sarcină, apoi scade aproximativ constant. Nivelul crescut de HCG pare să fie cel mai sensibil marker pentru TRISOMIA 21, iar nivelul scăzut de HCG poate să fie asociat cu TRISOMIA 18.

Estradiol neconjugat

Nou introdusă în testarea de Inhibina A test cvadruplu (crește sensibilitatea pentru trisomii).

Valorile obținute din determinări au fost interpretate în funcție de valorile mediane pentru respectiva vârstă gestatională, iar rezultatul a fost formulat ca MoM (Multiply of Meridian) și comparat cu intervalul acceptat pentru risc de 0,4-2,5 x MoM.

Interpretarea rezultatelor TRIPLULUI TEST

Folosind programele specializate (Prisca) se pot determina valorile ale MoM corectate în funcție de vârsta gravidei, greutatea ei, grupul etnic, statutul de fumător/ nefumător, multiplicitatea sarcinii, eventuale afecțiuni: diabet zaharat, etc. Tot aceste programe pot calcula riscul pentru anomaliile urmarite.

Concluzii:

- importanta determinării riscului malformativ prin triplu test se datorează mai mult prin reducerea numărului de persoane care corespund grupelor de risc și care ar trebui să facă puncție amniotică și cariotipare (investigație exactă, dar riscantă și mult mai costisitoare);
- există și reversul medaliei, persoane aparent fără nici un risc putând fi incluse în grupul de risc din cauza acestui test. Totuși repetarea ecografiei și chiar a triplului test poate reduce din aceste efecte nedorite;
- deși bine intenționat, modul de recomandare a acestui test este ușor dezordonat. De asemenea, colaborarea dificilă cu clinicienii reduce din efectele benefice ale determinării riscului informativ;
- este important să se păstreze regulile generale de recomandare a triplului test pentru a nu expune persoane cu risc scăzut la stresul unor valori de cele mai multe ori fals pozitive.