

Нухална транслуценция (НТ)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Тази листовка е предназначена да Ви помогне да разберете какво представлява нухалната транслуценция (НТ). Допълнително Ви дава информация за това, какво означава удебелената НТ, какви изследвания са Ви необходими и какви са последиците от поставянето на тази диагноза за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява нухалната транслуценция (НТ)?

С понятието нухална транслуценция (НТ) се обозначава количеството течност, която се визуализира като тъмно пространство в тилната област на плода чрез ултразвуково изследване между 11 и 14 гестационна седмица. В този гестационен срок е нормално в тилната област да се натрупва малко течност при всеки плод. В случай, обаче, че НТ е удебелена (обикновено над 3-3,5 мм), това може да бъде признак, че има проблем с развитието на Вашето бебе.

Често пъти в подобни случаи плодът може да има хромозомна аномалия, като синдром на Даун (допълнителна 21-ва хромозома). Друга възможност е плодът да има структурна аномалия – например в сърцето. Поради тези причини удебелената НТ се нарича „маркер“ за фетални аномалии. Оценката на вероятността, т.е. оценката на риска Вашето бебе да има подобен проблем, се извършва чрез определяне на т.нар. „изчислен риск“. Съществува специализирано изследване, наречено комбиниран пренатален скрининг, чрез който може да се извърши подобно изчисляване на риска. Тестът комбинира ехографското измерване на дебелината на НТ, дължината на бебето, Вашата възраст, както и измерванията на два (или повече) хормона в кръвта Ви (т.нар. биохимични показатели).

В случай, че Вашият лекар все още не Ви е предложил извършване на комбиниран пренатален скрининг, можете да поискате този тест за изчисление на риска. Изчисленият риск показва каква е вероятността Вашето бебе да има хромозомна аномалия. Той може да бъде отчетен като много нисък, например риск 1 на 1000, или по-скоро висок, например риск 1 на 100. Лекарят ще обсъди с Вас какво означава този риск и ще Ви помогне да интерпретирате правилно резултата от теста. Ако рискът е нисък, не се нуждаете от допълнително изследване и ще бъдете уверена, че вероятността Вашето бебе да има проблем е малка. Риск от 1:100 или повече обикновено се приема за висок. Интерпретирането на получен резултат с риск от 1:100 е следното - в една хипотетична група от 100 бременни, които имат еднакви показатели от комбинирания пренатален скрининг (възраст, гестационен срок, дебелина на НТ, биохимични маркери и др.) ще има една бременна, която ще роди бебе с проблем, а останалите 99 – няма. Това на практика означава 1% риск.

В крайна сметка, преценката на това дали изчисленият риск е висок или нисък е строго индивидуална. Само Вие можете да прецените и решите дали при положителен резултат от скрининговия тест, т.е. при висок риск, искате да продължите с извършване на потвърдително диагностично изследване, като например вземане на малко количество тъкан от плацентата (биопсия на хорион) или околоплодна течност (амниоцентеза).

Нухална транслуценция (НТ)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Как се получава НТ?

Не е ясно защо при всяко бебе се наблюдава натрупване на течност в тилната област в първи триместър на бременността. Малката дебелина на НТ вероятно представлява натрупване на течност в рамките на едно нормално развитие. Удебелената НТ (над 3-3,5 мм), обаче, се свързва с повишен риск от хромозомна аномалия на плода (синдром на Даун и др.).

Удебелената НТ се наблюдава при около 1 на всеки 20 фетуса, но не всички тях на практика имат някакъв проблем. Около 1 от 10 фетуса с удебелена НТ имат асоциирана хромозомна аномалия или друг структурен дефект (обикновено сърдечна аномалия). Останалите фетуси нямат никакъв проблем. Обикновено е необходимо извършването на потвърдителен тест за диагностично уточняване.

Каква е връзката между хромозомите и удебелената НТ?

Хромозомите се намират в клетките и са мястото, където се съхранява по-голямата част от нашата генетична информация. Обикновено човешката клетка има 46 хромозоми, разпределени по двойки: 23 идват от майката, а другите 23 – от бащата. В някои случаи, в резултат на грешки в клетъчното делене, се получава погрешен брой хромозоми в клетките. Така например, хората със синдром на Даун имат допълнителна 21-ва хромозома. При удебелена НТ има по-голям риск плодът да има допълнителна хромозома, обикновено това касае 21, 18 или 13 хромозома. В допълнение, е възможно генетичният дефект да бъде много малък – да засяга само определен ген или част от него. По тези причини Вашият лекар може да предложи да бъдат извършени още по-задълбочено изследване на генетичния материал на Вашето бебе.

Трябва ли да ми се направят още изследвания?

Много жени с удебелена НТ на плода ще изберат да извършат допълнителни изследвания, за да разберат повече за състоянието на бебето. Тестовете, за които можете да попитате, включват:

- Биопсия на хорион или амниоцентеза – това са инвазивни диагностични тестове, чрез които се доказва наличието на бройни или структурни хромозомни аномалии. Това се прави чрез вземане на малко количество тъкан от хориона или от околоплодна течност. След това, полученият генетичен материал може да бъде анализиран по различни начини. В зависимост от използвания тест могат да бъдат открити малки генетични дефекти и редки генетични синдроми. Най-честият генетичен синдром, включващ засягането на един ген, който се открива при бебе с удебелена НТ, се нарича синдром на Нунан.
- Фетална морфология – разширено изследване на феталната анатомия, включващо подробен анализ на редица органи и системи на плода, което се

Нухална транслуценция (НТ)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

извършва от висококвалифициран специалист с ехографска апаратура от най-висок клас с цел изключване на допълнителни структурни аномалии на плода.

- Фетална ехокардиография – специализирано ултразвуково изследване сърцето на бебето.
- Всички тези подробни ехографски прегледи могат да се повторят и по-късен гестационен срок – в 20 и 28-32 гестационна седмица.

За какво да следя по време на бременност?

Ако всички извършени тестове са отрицателни, без да се открият видими проблеми с бебето Ви, се приема, че бременността Ви най-вероятно е нормална и не се нуждаете от допълнителни специални грижи. При много голяма дебелина на НТ на плода може да настъпи спонтанен аборт и загуба на бременността, дори и без да не бъдат открити видими аномалии. В подобни случаи се приема, че удебелената НТ е представлявала клиничен признак, който е предсказал неблагоприятното развитие на бременността.

Ако бременността продължи нормално, в някои случаи може да установите, че коремът Ви нараства прекалено бързо. Това може да се дължи на натрупване на по-голямо количество околоплодна течност около бебето – състояние наречено хидрамнион. В подобни случаи трябва да обсъдите това с Вашия лекар и да поискате повторно сканиране. Голямо бебе с много околоплодна течност може да бъде признак за синдром на Нунан.

Какво означава удебелената НТ за моето бебе след раждането?

Ако извършените пренатални тестове не откриват проблеми или аномалии, бебето няма допълнително повишен риск от абнормно развитие, в сравнение със случаите с нормално измерена НТ. При наличие на диагностицирани допълнителни аномалии, резултатът ще зависи от тяхното естество и тежест. В много редки случаи след раждането могат да бъдат установени допълнителни дискретни находки, които не са били подозирани в хода на пренаталното проследяване, което увеличава риска от асоцииран рядък генетичен синдром.

Ще се случи ли отново?

Обикновено удебелената НТ не появява отново при следващата бременност. Ако бебето е имало, обаче, хромозомна аномалия или вродена сърдечна малформация, рискът може леко да бъде леко увеличен при следващата Ви бременност. Има случаи, при които се наблюдава удебелена НТ в повече от една бременност, но всички бебета се раждат нормални. Причините за това остават неизвестни.

Нухална транслуценция (НТ)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Какви други въпроси да задам?

- Това тежък случай на удебелена НТ ли представлява?
- Какъв е рискът бебето ми да има хромозомна аномалия?
- Може ли лекарят да направи комбиниран пренатален скрининг и да ми даде точно изчислен риск?
- Кой инвазивен тест трябва да избира – биопсия на хорион или амниоцентеза?
- Какви рискове носят тези инвазивни тестове?
- Какви генетични изследвания ще бъдат извършени?
- Ще включва ли това диагностициране на малки генетични проблеми, вкл. и синдром на Нунан?
- Ще организира ли лекарят допълнителни специализирани ехографски прегледи по време на бременността, за да провери дали НТ е изчезнала и дали има други структурни аномалии?

Последна редакция август 2022 г.