

Spis treści

1. Badanie ultrasonograficzne wczesnej ciąży	1
<i>Dariusz Borowski, Wojciech Cnota, Krzysztof Sodowski</i>	
1.1. Technika badania	2
1.2. Pęcherzyk ciążowy	2
1.3. Pęcherzyk żółtkowy	4
1.4. Czynność serca płodu	4
1.5. Wczesny obraz zarodka	6
1.6. Długość ciemieniowo-siedzeniowa	6
1.7. Ocena wieku ciążowego	8
1.8. Ciąża wielopłodowa	9
1.9. Cechy nieprawidłowego rozwoju wczesnej ciąży	10
1.9.1. Ciąża o nieznanym umiejscowieniu	11
1.10. Ciąża pozamaciczna	13
2. Badanie ultrasonograficzne między 11. a 14. tygodniem ciąży	17
<i>Piotr Węgrzyn, Dariusz Borowski, Bartosz Czuba</i>	
2.1. Pomiar przezierności karku i ocena innych markerów między 11. a 14. tygodniem ciąży	27
2.1.1. Pomiar przezierności karku	28
2.1.2. Inne markery ultrasonograficzne oceniane w I trymestrze ciąży	34
2.1.3. Pozostałe markery ultrasonograficzne oceniane w I trymestrze ciąży	46
3. Badania biochemiczne w diagnostyce prenatalnej	51
<i>Dariusz Borowski, Piotr Sieroszewski, Bartosz Czuba, Piotr Węgrzyn</i>	
3.1. Badania biochemiczne przeprowadzane w I trymestrze	51
3.2. Badania biochemiczne przeprowadzane w II trymestrze	60
4. Ocena ryzyka aberracji chromosomowych	69
<i>Piotr Węgrzyn, Dariusz Borowski, Mirosław Wielgoś</i>	
4.1. Ryzyko trisomii w ciążach bliźniaczych	74
4.2. Ryzyko amniopunkcji	75
4.3. Praktyczne wskazówki dotyczące techniki i przygotowania pacjentki do badania ultrasonograficznego	77

5. Inwazyjna diagnostyka prenatalna 83

Piotr Kaczmarek, Piotr Węgrzyn

5.1. Amniopunkcja	85
5.2. Biopsja trofoblastu	89
5.3. Kordocenteza	93
5.4. Odrębności inwazyjnej diagnostyki prenatalnej w ciąży wielopłodowej	96
5.5. Celocenteza	97
5.6. Inne metody prenatalnej diagnostyki inwazyjnej	98
5.7. Podsumowanie	98

**6. Badanie ultrasonograficzne w okresie 18.–22. i 28.– 32. tygodnia ciąży –
ocena anatomii płodu 101**

Marek Pietryga, Piotr Węgrzyn, Dariusz Borowski

6.1. Ocena struktur i narządów płodu	104
6.2. Badanie łożyska	114
6.3. Badanie szyjki macicy, macicy, przydatków	115
6.4. Ocena płynu owodniowego	115
6.5. Badanie płci płodu	115
6.6. Podsumowanie	115

7. Odrębności diagnostyczne ciąży wielopłodowej 119

Mariola Ropacka-Lesiak, Krzysztof Szaflik

7.1. Badania wykonywane w I trymestrze ciąży	120
7.1.1. Liczba płodów	120
7.1.2. Pęcherzyk żółtkowy	120
7.1.3. Zygotyczność, kosmówkowość i owodniowość	121
7.1.4. Różnicowanie ciąży dwukosmówkowej i jednokosmówkowej	124
7.1.5. Diagnostyka prenatalna	125
7.1.6. Weryfikacja wieku ciążowego oraz asymetria wzrastania płodów	126
7.1.7. Nieprawidłowości rozwojowe	126
7.1.8. Ciąża heterotopowa	127
7.1.9. Ciążowa choroba trofoblastyczna	127
7.2. Badania wykonywane w II i III trymestrze ciąży	128
7.2.1. Poród przedwczesny	128
7.2.2. Wady rozwojowe	129
7.2.3. Wzrastanie i rozwój płodów	129
7.2.4. Monitorowanie niepowikłanych ciąży dwukosmówkowych i jednokosmówkowych	131
7.2.5. Powikłania charakterystyczne dla ciąży jednokosmówkowej	132

8. Skrining w kierunku porodu przedwczesnego 145

Katarzyna Kosińska-Kaczyńska, Mirosław Wielgoś

8.1. Ultrasonograficzna ocena szyjki macicy	147
8.2. Fibronektyna płodowa	152

9. Badania dopplerowskie – badania przesiewowe w kierunku stanu przedrzucawkowego 155*Szymon Bednarek, Mariusz Dubiel, Anna Lewandowska, Grzegorz H. Bręborowicz*

9.1. Tętnice maciczne	157
9.2. Krążenie mózgowe płodu	161
9.3. Tętnice pępowinowe	162
9.4. Cięża bliźniacza	162
9.5. Zmiany w naczyniach macicznych wskazujące na stan przedrzucawkowy ...	164
9.6. Wpływ leczenia stanu przedrzucawkowego na krążenie płodowe	164
9.7. Inne markery	165
9.8. Żyły maciczne	165
9.9. Podsumowanie	167

10. Badanie serca płodu w I trymestrze ciąży 169*Agata Włoch, Katarzyna Janiak*

10.1. Definicja echokardiografii I trymestru ciąży	170
10.2. Technika badania	170
10.2.1. Badanie podstawowe serca (rekomendacje PTG) – technika 2D	170
10.2.2. Badanie rozszerzone serca płodu (rekomendacje PTG) – podstawowe badanie w technice 2D z zastosowaniem pulsacyjnej techniki dopplerowskiej (PW)	174
10.2.3. Echokardiografia I trymestru ciąży – pełne badanie serca	179
10.3. Podsumowanie	183

11. Ocena serca płodu między 20. a 24. tygodniem ciąży 185*Katarzyna Janiak, Agata Włoch, Mariola Ropacka-Lesiak*

11.1. Aparatura	188
11.2. Technika badania	189
11.3. Nieprawidłowe obrazy – objawy w badaniu serca płodu	199
11.3.1. Nieprawidłowe położenie serca	200
11.3.2. Nieprawidłowa wielkość serca	202
11.3.3. Nieprawidłowy obraz jam serca	206
11.3.4. Nieprawidłowy obraz przegród serca	208
11.3.5. Nieprawidłowy wymiar wielkich naczyń	210
11.3.6. Nieprawidłowości położenia i obrazu wielkich naczyń	212
11.3.7. Podsumowanie	215

12. Badania cytogenetyczne w diagnostyce prenatalnej 219*Małgorzata I. Srebnik, Beata Nowakowska*

12.1. Rodzaje aberracji chromosomowych	220
12.2. Podstawy embriologii i mozaikowość	222
12.2.1. Przyczyny powstania konstytucyjnych aberracji chromosomowych ..	223
12.2.2. Mechanizm naprawy	225
12.3. Materiał do cytogenetycznych badań prenatalnych	228
12.3.1. Płyn owodniowy	228
12.3.2. Biopsja kosmówki	229

12.3.3. Kordocenteza	231
12.4. Rodzaje badań cytogenetycznych	231
12.4.1. Szybkie testy diagnostyczne w kierunku najczęstszych aneuploidii oraz zespołów mikrodelecji/mikroduplikacji	231
12.4.2. Identyfikacja aberracji chromosomowej w przypadku podejrzenia określonej nieprawidłowości na podstawie wywiadu rodzinnego lub nieprawidłowego wyniku badania ultrasonograficznego	236
12.5. Badanie kariotypu i genotypu	237
12.5.1. Klasyczna ocena kariotypu	237
12.5.2. Badanie genotypu	240
13. Badania molekularne w diagnostyce prenatalnej	247
<i>Beata Nowakowska, Katarzyna Wertheim-Tysarowska</i>	
13.1. Typy dziedziczenia chorób jednogennych	248
13.1.1. Dziedziczenie autosomalne dominujące	248
13.1.2. Dziedziczenie autosomalne recesywne	249
13.1.3. Choroby recesywne sprzężone z chromosomem X	251
13.1.4. Choroby dominujące sprzężone z chromosomem X	253
13.1.5. Inne typy dziedziczenia	254
13.1.6. Choroby mitochondrialne	255
13.1.7. Choroby związane z defektem piętna genomowego/zaburzeniami regulacji epigenetycznej	255
13.2. Mutacje	256
13.2.1. Mutacje dynamiczne	258
13.3. Podstawowe metody analityczne stosowane w molekularnych badaniach prenatalnych	260
13.3.1. Izolacja DNA	260
13.3.2. Podstawowe metody analizy DNA	262
13.3.3. Sekwencjonowanie następnej generacji	266
13.3.4. Badanie chorób genetycznych za pomocą testów biochemicznych ..	267
13.4. Materiał do molekularnych badań prenatalnych	267
13.5. Wskazania do molekularnych badań prenatalnych	268
13.5.1. Choroba u dziecka z poprzedniej ciąży danej pary lub choroba o dziedziczeniu dominującym u jednego z rodziców ...	268
13.5.2. Stwierdzenie nosicielstwa mutacji patogennych	270
13.5.3. Małżeństwa krewniacze	270
13.5.4. Wyniki badań ultrasonograficznych sugerujące występowanie choroby jednogennej	270
14. Badanie wolnego DNA płodu w surowicy krwi matki	273
<i>Piotr Węgrzyn, Beata Nowakowska</i>	
14.1. Wolne DNA płodu w organizmie człowieka	275
14.2. Molekularne metody analizy genomu wykorzystywane w badaniach wolnego DNA płodu	276
14.2.1. Identyfikacja chorób jednogennych	276

14.2.2. Identyfikacja aneuploidii	277
14.3. Badanie wolnego DNA płodu i badanie w kierunku mikrodelecji	280
14.4. Skrining wolnego DNA płodu w ciążyach bliźniaczych	281
14.5. Przyczyny otrzymywania wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych	282
14.6. Skrining w kierunku chromosomów płci	284
14.7. Badania weryfikacyjne	285
14.8. Implikacje kliniczne i podstawowe zasady poradnictwa	287
15. Prawne aspekty diagnostyki prenatalnej	293
<i>Małgorzata Serwach</i>	
15.1. Pojęcie błędu medycznego	295
15.2. Szkoda wyrządzona przez lekarza w czasie udzielania świadczeń zdrowotnych	298
15.3. Związek przyczynowy jako przesłanka i granica odpowiedzialności cywilnej lekarza	300
15.4. Wina jako generalna zasada odpowiedzialności cywilnej lekarza	301
15.5. Czasowy zakres odpowiedzialności cywilnej lekarza	303
15.6. Umowa o pracę czy tzw. kontrakt lekarski?	304
15.7. Oświadczenie pacjenta o wyrażeniu zgody albo sprzeciwu	306
15.7.1. Osoby uprawnione do wyrażenia zgody	307
15.7.2. Forma zgody oraz czas jej udzielenia	309
15.7.3. Pojęcie zgody świadomej	310
15.8. Obecność osób bliskich przy świadczeniach medycznych	312
Skorowidz	315