

Spis treści

1. Badanie ultrasonograficzne wczesnej ciąży - Dariusz Borowski, Wojciech Cnota, Krzysztof Sadowski

- 1.1. Technika badania
- 1.2. Pęcherzyk ciążowy
- 1.3. Pęcherzyk żółtkowy
- 1.4. Czynność serca płodu
- 1.5. Wczesny obraz zarodka
- 1.6. Długość ciemieniowo-siedzeniowa
- 1.7. Ocena wieku ciążowego
- 1.8. Ciąża wielopłodowa
- 1.9. Cechy nieprawidłowego rozwoju wczesnej ciąży
 - 1.9.1. Ciąża o nieznanym umiejscowieniu
- 1.10. Ciąża pozamaciczna

2. Badanie ultrasonograficzne między 11. a 14. tygodniem ciąży - Piotr Węgrzyn, Dariusz Borowski, Bartosz Czuba

- 2.1. Pomiar przezierności karku i ocena innych markerów między 11. a 14. tygodniem ciąży
 - 2.1.1. Pomiar przezierności karku
 - 2.1.2. Inne markery ultrasonograficzne oceniane w I trymestrze ciąży
 - 2.1.3. Pozostałe markery ultrasonograficzne oceniane w I trymestrze ciąży

3. Badania biochemiczne w diagnostyce prenatalnej - Dariusz Borowski, Piotr Sieroszewski, Bartosz Czuba, Piotr Węgrzyn

- 3.1. Badania biochemiczne przeprowadzane w I trymestrze
- 3.2. Badania biochemiczne przeprowadzane w II trymestrze

4. Ocena ryzyka aberracji chromosomowych – Piotr Węgrzyn, Dariusz Borowski, Mirosław Wielgoś

- 4.1. Ryzyko trisomii w ciążach bliźniaczych
- 4.2. Ryzyko amniopunkcji
- 4.3. Wskazówki praktyczne dotyczące techniki i przygotowania pacjentki do badania ultrasonograficznego

5. Inwazyjna diagnostyka prenatalna - Piotr Kaczmarek, Piotr Węgrzyn

- 5.1. Amniopunkcja
- 5.2. Biopsja trofoblastu
- 5.3. Kordocenteza
- 5.4. Odrębności inwazyjnej diagnostyki prenatalnej w ciąży wielopłodowej
- 5.5. Celocenteza
- 5.6. Inne metody prenatalnej diagnostyki inwazyjnej
- 5.7. Podsumowanie

6. Badanie ultrasonograficzne w okresie 18.–22. i 28.– 32. tygodnia ciąży – ocena anatomii płodu - Marek Pietryga, Piotr Węgrzyn, Dariusz Borowski

- 6.1. Ocena struktur i narządów płodu
- 6.2. Badanie łożyska

- 6.3. Badanie szyjki macicy, macicy, przydatków
- 6.4. Ocena płynu owodniowego
- 6.5. Badanie płci płodu
- 6.6. Podsumowanie

7. Odrębności diagnostyczne ciąży wielopłodowej - Mariola Ropacka-Lesiak, Krzysztof Szaflik

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

8. Skrining w kierunku porodu przedwczesnego - Katarzyna Kosińska-Kaczyńska, Mirosław Wielgoś

- 8.1. Ultrasonograficzna ocena szyjki macicy
- 8.2. Fibronektyna płodowa

9. Badania dopplerowskie - badania przesiewowe w kierunku stanu przedrzucawkowego - Szymon Bednarek, Mariusz Dubiel, Grzegorz H. Bręborowicz

- 9.1. Tętnice maciczne
- 9.2. Krążenie mózgowe płodu
- 9.3. Tętnice pępowinowe
- 9.4. Ciąża bliźniacza
- 9.5. Zmiany w naczyniach macicznych wskazujące na stan przedrzucawkowy
- 9.6. Wpływ leczenia stanu przedrzucawkowego na krążenie płodowe
- 9.7. Inne markery
- 9.8. Żyłki maciczne
- 9.9. Podsumowanie

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

- 10.1. Definicja echokardiografii I trymestru
- 10.2. Technika badania
 - 10.2.1. Badanie podstawowe serca (rekomendacje PTG Sekcji Ultrasonografii) – technika 2D

10.2.2. Badanie rozszerzone serca płodu (rekomendacje PTG Sekcji Ultrasonografii) - podstawowe badanie w technice 2D z zastosowaniem pulsacyjnej techniki dopplerowskiej (PW)

10.2.3. Echokardiografia I trymestru – pełne badanie serca

10.3. Podsumowanie

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

11.1. Aparatura

11.2. Technika badania

11.3. Nieprawidłowe obrazy - objawy w badaniu serca płodu

11.3.1. Nieprawidłowe położenie serca

11.3.2. Nieprawidłowa wielkość serca

11.3.3. Nieprawidłowy obraz jam serca

11.3.4. Nieprawidłowy obraz przegrody serca

11.3.5. Nieprawidłowy wymiar wielkich naczyń

11.3.6. Nieprawidłowości położenia i obrazu wielkich naczyń

11.3.7. Podsumowanie

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

12.1. Rodzaje aberracji chromosomowych

12.2. Podstawy embriologii i mozaikowość

12.2.1. Przyczyny powstania konstytucyjnych aberracji chromosomowych

12.2.2. Mechanizm naprawy

12.3. Materiał do cytogenetycznych badań prenatalnych

12.3.1. Płyn owodniowy

12.3.2. Biopsja kosmówki

12.3.3. Kordocenteza

12.4. Rodzaje badań cytogenetycznych

12.4.1. Szybkie testy diagnostyczne w kierunku najczęstszych aneuploidii oraz zespołów mikrodelecji/mikroduplikacji

12.4.2. Identyfikacja aberracji chromosomowej w przypadku podejrzenia określonej nieprawidłowości na podstawie wywiadu rodzinnego lub nieprawidłowego wyniku badania ultrasonograficznego

12.5. Badanie kariotypu i genotypu

12.5.1. Klasyczna ocena kariotypu

12.5.2. Badanie genotypu

13. Badania molekularne w diagnostyce prenatalnej - Beata Nowakowska, Katarzyna

Wertheim-Tysarowska

13.1. Typy dziedziczenia chorób jednogenowych

13.1.1. Dziedziczenie autosomalne dominujące

13.1.2. Dziedziczenie autosomalne recesywne

13.1.3. Choroby recesywne sprzężone z chromosomem X

13.1.4. Choroby dominujące sprzężone z chromosomem X

- 13.1.5. Inne typy dziedziczenia
- 13.1.6. Choroby mitochondrialne
- 13.1.7. Choroby związane z defektem piętna genomowego/zaburzeniami regulacji epigenetycznej
- 13.2. Mutacje
 - 13.2.1 Mutacje dynamiczne
- 13.3. Podstawowe metody analityczne stosowane w molekularnych badaniach prenatalnych
 - 13.3.1. Izolacja DNA
 - 13.3.2. Podstawowe metody analizy DNA
 - 13.3.3 Sekwencjonowanie następnej generacji
 - 13.3.4 Badanie chorób genetycznych za pomocą testów biochemicznych
- 13.4. Materiał do molekularnych badań prenatalnych
- 13.5. Wskazania do molekularnych badań prenatalnych
 - 13.5.1. Choroba u dziecka z poprzedniej ciąży danej pary lub choroba o dziedziczeniu dominującym u jednego z rodziców
 - 13.5.2. Stwierdzenie nosicielstwa mutacji patogennych
 - 13.5.3. Małżeństwa krewniacze
 - 13.5.4. Wyniki badań ultrasonograficznych sugerujące występowanie choroby jednogenowej

14. Badanie wolnego DNA płodu w surowicy krwi matki - Piotr Węgrzyn, Beata Nowakowska

- 14.1. Wolne DNA płodu w organizmie człowieka
- 14.2. Molekularne metody analizy genomu wykorzystywane w badaniach wolnego DNA płodu
 - 14.2.1. Identyfikacja chorób jednogennych
 - 14.2.2. Identyfikacja aneuploidii
- 14.3. Badanie wolnego DNA płodu i badanie w kierunku mikrodelekcji
- 14.4. Skrining wolnego DNA płodu w ciąży bliźniaczych
- 14.5. Przyczyny otrzymywania wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych
- 14.6. Skrining w kierunku chromosomów płci
- 14.7. Badania weryfikacyjne
- 14.8. Implikacje kliniczne i podstawowe zasady poradnictwa

15. Prawne aspekty diagnostyki prenatalnej - Małgorzata Serwach

- 15.1. Pojęcie błędu medycznego
- 15.2. Szkoda wyrządzona przez lekarza w czasie udzielania świadczeń zdrowotnych
- 15.3. Związek przyczynowy jako przesłanka i granica odpowiedzialności cywilnej lekarza
- 15.4. Wina jako generalna zasada odpowiedzialności cywilnej lekarza
- 15.5. Czasowy zakres odpowiedzialności cywilnej lekarza
- 15.6. Umowa o pracę czy tzw. kontrakt lekarski?
- 15.7. Oświadczenie pacjenta o wyrażeniu zgody albo sprzeciwu
 - 15.7.1. Osoby uprawnione do wyrażenia zgody

15.7.2. Forma zgody oraz czas jej udzielenia

15.7.3. Pojęcie zgody świadomej

15.8. Obecność osób bliskich przy świadczeniach medycznych