




Metody i znaczenie badań prenatalnych

- [Wprowadzenie](#)
- [Przeczytaj](#)
- [Mapa pojęć](#)
- [Sprawdź się](#)
- [Dla nauczyciela](#)



Metody i znaczenie badań prenatalnych

Badania prenatalne są wykonywane nie tylko po to, żeby wykryć wadę rozwojową lub genetyczną płodu, lecz także aby upewnić kobietę, że ciąża przebiega prawidłowo.

Źródło: pexels.com, domena publiczna.

Do połowy XX w. nie istniały żadne możliwości obserwacji rozwoju wewnątrzmacicznego. Dopiero w latach 50. do medycyny i położnictwa wprowadzono nowatorską metodę obrazowania płodu za pomocą dźwięków, na wzór echosondy stosowanej w marynarce podwodnej. Tym samym rozpoczął się intensywny rozwój diagnostyki prenatalnej – badań pozwalających na monitorowanie prawidłowości przebiegu ciąży.

Twoje cele

- Scharakteryzujesz inwazyjne i nieinwazyjne badania prenatalne oraz podasz ich przykłady.
- Omówisz sytuacje, w których warto skorzystać z badań prenatalnych.
- Na wybranym przykładzie badania wyjaśnisz, jakich informacji może ono dostarczyć.
- Uzasadnisz własne stanowisko w sprawie celowości wykonywania badań prenatalnych.

Przeczytaj

Diagnostyka prenatalna to wszystkie badania wykonywane podczas ciąży, które mają określić, czy zarodek, a później płód, rozwija się prawidłowo. Pozwala ona na wczesne wykrycie wad, co stwarza szansę leczenia śródmacicznego w trakcie ciąży lub wykonania zabiegu u dziecka bezpośrednio po urodzeniu. Rozpoznanie wady pozwala również na odpowiednie przygotowanie do porodu matki oraz personelu medycznego.

Jakie choroby płodu można wykryć dzięki badaniom prenatalnym?

Dzięki diagnostyce prenatalnej można zdiagnozować wiele wad wrodzonych, w tym również aberracje chromosomowe, czyli zmiany kariotypu człowieka w zakresie liczby chromosomów lub ich struktury.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o. o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Rodzaje badań prenatalnych

Badania prenatalne w kierunku często występujących wad rozwojowych i nieprawidłowości genetycznych mogą mieć charakter nieinwazyjny lub inwazyjny. **Metody nieinwazyjne** nie ingerują bezpośrednio w środowisko płodu, a zatem nie wiążą się z ryzykiem powikłań w przebiegu ciąży. Stosuje się je u wszystkich kobiet ciężarnych, niezależnie od wieku. Jeśli na podstawie wyniku tych badań zostanie określone ryzyko wystąpienia wady, lekarz kieruje ciężarną na **badania inwazyjne**, wymagające dotarcia bezpośrednio do płodu.

Nieinwazyjne badania prenatalne

[Badania nieinwazyjne](#) mają charakter przesiewowy, co oznacza, że badania te pozwalają oszacować ryzyko wystąpienia wad płodu. Oparte są na ocenie ultrasonograficznej płodu, a także na badaniu krwi ciężarnej. Są bezpieczne i dla dziecka, i dla matki. Charakterystykę poszczególnych nieinwazyjnych badań prenatalnych przedstawia poniższa tabela interaktywna.

Badanie ultrasonograficzne (USG)

W technice ultrasonograficznej wykorzystywane są wysyłane przez sondę fale dźwiękowe, dzięki którym tworzy się obraz płodu widoczny na ekranie aparatu USG. Obrazowanie płodu jest możliwe już od 4–5 tygodnia ciąży. Jeśli ciąża przebiega prawidłowo, badanie USG przeprowadza się trzykrotnie: między 11 a 14 tygodniem ciąży, następnie między 18 a 22 oraz po 30 tygodniu. Ultradźwięki nie są szkodliwe dla zdrowia, jednak częstsze badania zaleca się jedynie w sytuacji podejrzenia zagrożenia ciąży.

Za pomocą obrazowania ultrasonograficznego lekarz ocenia wszystkie narządy płodu, zwracając szczególną uwagę na pracę serca; określa lokalizację łożyska, ilość płynu owodniowego, wykonuje pomiary ciała. Badanie USG pozwala również wykryć wady genetyczne, takie jak zespół Downa, zespół Edwardsa czy zespół Turnera, oraz wady cewy nerwowej lub rozszczep podniebienia. USG wykonane po 20 tygodniu życia płodowego może ujawnić wrodzone wady serca. Obecnie coraz częściej stosuje się badania USG wykonywane metodą 3D (trójwymiarową) i 4D (czterowymiarową) – techniki te pozwalają na dokładniejszą ocenę budowy organów płodu i na śledzenie jego ruchów.



Obraz płodu w badaniu ultrasonograficznym.
Źródło: Ben Askins, flickr.com, licencja: CC BY-SA 3.0.

Testy biochemiczne

Badanie DNA komórek pochodzenia płodowego obecnych w krążeniu matczym

Ocena wolnego DNA płodu w krwiobiegu matki

Inwazyjne badania prenatalne

Badania inwazyjne mają charakter diagnostyczny, co oznacza, że pozwalają z dużym prawdopodobieństwem potwierdzić lub wykluczyć wadę płodu. Polegają na wykonaniu zabiegu, podczas którego pobierany jest materiał biologiczny pochodzący od płodu, przekazywany następnie do analiz laboratoryjnych i genetycznych.

W zakresie badań inwazyjnych stosuje się:

- amniopunkcję, czyli pobranie płynu owodniowego;
- biopsję [kosmówki](#), czyli pobranie komórek [łożyska](#);
- kordocentezę, czyli pobranie krwi z żyły pępowinowej płodu.

Badania inwazyjne grożą powikłaniami zarówno u matki, jak i u płodu. W czasie zabiegu możliwe jest uszkodzenie łożyska lub pępowiny, nakłucie narządów płodu, a także zakażenie wewnątrzmaciczne.

Amniopunkcja

Amniopunkcja (amniocenteza) jest techniką diagnostyczną, która polega na pobraniu próbek płynu owodniowego otaczającego płód – pod kontrolą sondy USG przez powłoki podbrzusza i ścianę macicy wprowadza się igłę i wciąga do strzykawki niewielką ilość płynu. Zawiera on żywe komórki złuszczone z ciała rozwijającego się płodu, identyczne genetycznie z komórkami, które go tworzą. Pobrane komórki hodowane są przez kilka tygodni w warunkach laboratoryjnych, w których rosną i namnażają się, tworząc tzw. kultury komórkowe. Służą one do określenia kariotypu płodu (kariotypowania). Amniopunkcję wykonuje się między 13 a 21 tygodniem ciąży.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o.

Amniopunkcja umożliwia wykrycie anomalii chromosomowych, dotyczących zarówno chromosomów płci (w zespole Turnera), jak i autosomów (w zespole Downa, Edwardsa), a także mutacji powodujących np. mukowiscydozę, anemię sierpowatą czy chorobę Huntingtona. Na podstawie testów biochemicznych wykonywanych na płynie owodniowym można wykryć groźne dla rozwoju płodu infekcje wirusowe i bakteryjne u matki, takie jak różyczka, kiła czy cytomegalia. Amniopunkcja jest również przydatna w wykrywaniu niegenetycznych zaburzeń rozwojowych, np. wad cewy nerwowej, powstających we wczesnych etapach rozwoju zarodka – przykładami takich schorzeń są wrodzony rozszczep kręgosłupa i przepuklina oponowo-rdzeniowa.

Biopsja kosmówki

Wykonując biopsję kosmówki, lekarz wprowadza przez powłoki brzuszne lub przez szyjkę macicy cewnik (cienka rurka) i pobiera niewielką próbkę tkanki z łożyska. Zabieg jest wykonywany pod kontrolą sondy USG. Pobrane komórki kosmówki łożyskowej są identyczne pod względem genetycznym z komórkami rozwijającego się płodu. Szybko się namnażają, więc nie wymagają kilkutygodniowej hodowli w kulturze tkankowej, dzięki czemu można w krótkim czasie uzyskać wyniki kariotypowania oraz testów biochemicznych.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o.

Analiza materiału genetycznego zawartego w komórkach kosmówki pozwala na wykrycie wad wynikających z anomalii chromosomowych. Biopsja kosmówkowa nie daje możliwości przeprowadzania testów na płynie owodniowym, jednak zaletą tej metody jest to, że można ją stosować już w 8–10 tygodniu ciąży, a wyniki otrzymuje się w ciągu jednego dnia.

Kordocenteza

Badanie to stosowane jest w diagnostyce choroby hemolitycznej płodu i przy podejrzeniu wad genetycznych. Polega na nakłuciu powłok brzusznych i pobraniu próbki krwi płodowej z żyły pępowinowej pod nadzorem sondy USG. Krew ta jest poddawana analizie, na podstawie której można ocenić prawidłowość składu morfologicznego (ilość i jakość krwinek), parametry biochemiczne oraz ustalić grupę krwi. Z wyhodowanych limfocytów pobiera się materiał genetyczny, a następnie określa karyotyp płodu, by stwierdzić obciążenia genetyczne. Można również wykonać diagnostykę pod kątem wrodzonych infekcji wirusowych, np. HIV, HBV, HCV. Zabieg ten wykonywany jest od 18 tygodnia ciąży. Ze względu na wysokie ryzyko poronienia zalecany jest tylko w wyjątkowych sytuacjach.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o.

Wskazania do inwazyjnych badań prenatalnych

Inwazyjne badania prenatalne wykonuje się wtedy, gdy istnieje ryzyko choroby genetycznej płodu. Badania te wymagają pobrania materiału w sposób inwazyjny, czyli na tzw. drodze zabiegowej, przez co występuje ryzyko późniejszych powikłań.

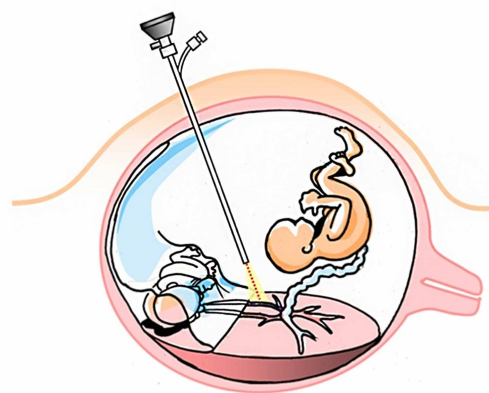
Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o.

Ciekawostka

Fetoskopia jest metodą umożliwiającą przeprowadzanie interwencji medycznych u płodu, takich jak biopsja, laserowe zamknięcie nieprawidłowych naczyń krwionośnych czy chirurgiczne leczenie rozszczepu kręgosłupa. Polega na wprowadzeniu przez powłoki brzuszne i ścianę macicy do jamy owodniowej fetoskopu – jest to cienka rurka zawierająca kamerę i światłowody, pozwalające na obserwację i wykonywanie zdjęć wnętrza macicy oraz pobieranie próbek tkanek

i płynów. Za jej pośrednictwem wprowadza się również narzędzia chirurgiczne, np. włókna laserowe służące do wykonywania zabiegów. Badanie fetoskopowe jest wysoce ryzykowne dla płodu, dlatego przeprowadza się je głównie w celach terapeutycznych, a nie diagnostycznych. Dzięki tej metodzie możliwe jest wykonywanie w łonie matki np. zabiegów ograniczających wady rozszczepu kręgosłupa z przepukliną oponowo-rdzeniową, operacji usunięcia guzów nowotworowych oraz przetaczania krwi w przypadku ryzyka wystąpienia **choroby hemolitycznej**. Zabiegi te można przeprowadzać między 18 a 20 tygodniem ciąży.

Fetoskopia wykorzystywana jest również w przypadku powikłania ciąży mnogiej, zwanego zespołem przetoczenia krwi między płodami. Powikłanie to grozi bliźniętom, które mają wspólne łożysko, i polega na nieprawidłowym przepływie krwi między płodami, w wyniku czego jeden z nich otrzymuje zbyt małe ilości tlenu i składników pokarmowych, a drugi – ich nadmierne ilości. Wówczas za pomocą fetoskopu wprowadza się włókno laserowe do jamy macicy i niszczy te naczynia, które w łożysku łączą krwiobieg bliźniąt. Taka operacja stwarza szansę na przeżycie obu płodów.



Fetoskopia.

Źródło: Francois I. Luks, Wikimedia Commons,
licencja: CC BY-SA 3.0.

Słownik

aberracje chromosomowe

zmiany [kariotypu](#) człowieka w zakresie liczby chromosomów lub ich struktury

badania przesiewowe podczas ciąży

badania, które pozwalają określić ryzyko wystąpienia wady płodu; zaleca się je każdej kobiecie ciężarnej

choroba hemolityczna noworodka

choroba, która jest wynikiem tzw. konfliktu serologicznego, czyli reakcji między przeciwciałami IgG matki a antygenami krwinek płodu; występuje, gdy matka ma grupę krwi Rh⁻, a dziecko Rh⁺

kariotyp

(gr. *karyon* – orzeszek, jądro; *týpos* – odbicie, obraz) kompletny zestaw chromosomów komórki somatycznej organizmu; jest cechą charakterystyczną dla osobników tego samego gatunku tej samej płci; wyróżnia się w nim chromosomy nieróżniące się u osobników różnych płci – autosomy oraz chromosomy płci – allosomy; prawidłowy kariotyp człowieka składa się z 22 par autosomów oraz 1 pary chromosomów płci oznaczanych symbolami X i Y (XX u kobiet i XY u mężczyzn)

kosmówka

(łac. *chorion*) – najbardziej zewnętrzna błona płodowa, pośrednicząca między zarodkiem a środowiskiem zewnętrznym; u ssaków jest częścią łożyska, które dostarcza tlen i substancje odżywcze, a usuwa zbędne produkty przemiany materii

łożysko

(łac. *placenta*) – tymczasowy narząd w macicy ssaków, który tworzy połączenie między układami krążenia matki i dziecka; umożliwia zaopatrzenie płodu w tlen oraz substancje pokarmowe i jednocześnie usuwa szkodliwe produkty przemiany materii; wytwarza hormony podtrzymujące ciążę; oprócz składników pokarmowych do krwi płodu mogą przedostawać się przeciwciała, niektóre wirusy, antybiotyki i szkodliwe substancje, np. alkohol, narkotyki

monosomia

utrata jednego chromosomu z pary homologicznej; jest wynikiem mutacji wywołanej nieprawidłową segregacją chromosomów w czasie podziału komórki;

wszystkie takie mutacje autosomów są śmiertelne; monosomia chromosomów płci typu X0 objawia się jako zespół Turnera

trisomia

obecność dodatkowego, trzeciego chromosomu w określonej parze homologicznej; jest wynikiem mutacji wywołanej nieprawidłową segregacją chromosomów w czasie podziału komórki

rozwój prenatalny

(z łac. *prae* – przed i *natalis* – urodzeniowy) – w rozwoju osobniczym ssaków łożyskowych okres od zapłodnienia komórki jajowej do narodzin dziecka

trofoblast

(gr. *trophé* – pokarm, *blastós* – kiełek, zarodek) – warstwa zewnętrznych komórek kosmówki (błona płodowa), odpowiedzialna za powstawanie łożyska

zapłodnienie *in vitro*

(łac. *in vitro* – dosł. w szkle) – sztuczne zapłodnienie, zapłodnienie pozaustrojowe; metoda połączenia żeńskiej komórki rozrodczej z komórką rozrodczą męską w warunkach laboratoryjnych; w jego wyniku powstaje zygota rozwijająca się w zarodek; metoda leczenia niepłodności zaliczana do technik rozrodu wspomaganego medycznie

Mapa pojęć

Rodzaje badań prenatalnych



Polecenie 1

Uzupełnij mapę pojęć o nazwy brakujących badań diagnostycznych oraz terminy ich wykonywania.

Polecenie 2

Wyszukaj w źródłach wiedzy naukowej informacje na temat celu badań tzw. przezierności karkowej i kości nosowej oraz uwzględnione na powyższej mapie pojęć testy biochemiczne.

Polecenie 3

Wykrycie choroby genetycznej u rozwijającego się płodu to dla rodziców bardzo trudny moment, zwłaszcza gdy wada jest nieuleczalna lub śmiertelna. Z powodu lęku przed taką sytuacją kobiety czasem rezygnują z badań prenatalnych i decydują się na donoszenie ciąży.

Wyjaśnij, jakie konsekwencje dla matki, dziecka i rodziny niesie ze sobą podjęcie takiej decyzji.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Wskaż chorobę płodu, której nie wykrywają badania prenatalne.

zespół Edwardsa

marskość wątroby

choroba Huntingtona

mukowiscydoza

Ćwiczenie 2



Wskaż wszystkie prawdziwe dokończenia zdania.

Diagnostyka prenatalna to wszystkie badania, które wykonuje się...

tylko w pierwszym trymestrze ciąży.

tylko wtedy, gdy ciąża przebiega nieprawidłowo.

podczas całej ciąży.

w celu wykluczenia wad płodu.

w celu zdiagnozowania wad płodu.

Ćwiczenie 3



Połącz w pary nazwę rodzaju badań prenatalnych z jego opisem.

Badania nieinwazyjne	Mają charakter przesiewowy, czyli pozwalają oszacować ryzyko wystąpienia wad płodu.
Badania inwazyjne	Mają charakter diagnostyczny, czyli pozwalają z dużym prawdopodobieństwem potwierdzić lub wykluczyć wady płodu.

Ćwiczenie 4



Wymienione przykłady metod diagnostycznych przyporządkuj do odpowiedniej grupy badań prenatalnych.

Badania nieinwazyjne

Badania inwazyjne

kordocenteza

testy biochemiczne

USG

amniopunkcja

biopsja kosmówki

Ćwiczenie 5



Uporządkuj chronologię wykonywania badań prenatalnych, zaczynając od tych, które można przeprowadzić najwcześniej.

trzecie badanie USG



pierwsze badanie USG



ocena wolnego płodowego DNA w krwiobiegu matki



biopsja kosmówki



drugie badanie USG, testy biochemiczne



amniopunkcja



kordocenteza

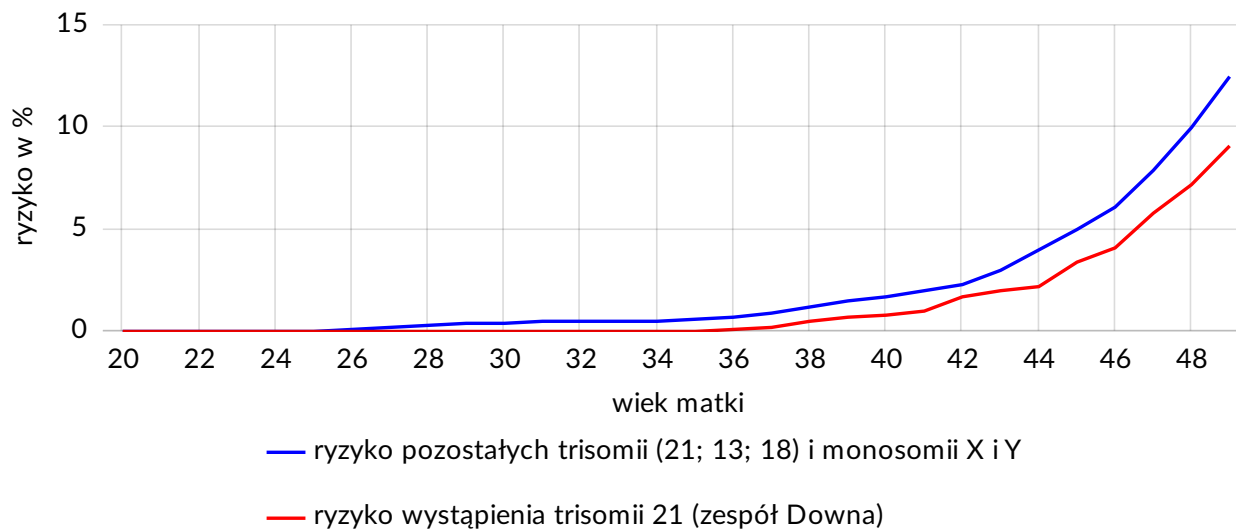


Ćwiczenie 6



Określ cel dwóch badań prenatalnych, które wykonywane są najwcześniej.

Ćwiczenie 7



Źródło: Wikimedia Commons, licencja: CC BY-SA 3.0.

Młode kobiety poniżej 35 roku życia, u których w rodzinie nie występowały problemy zdrowotne, nie muszą wykonywać badań prenatalnych, ponieważ nie istnieje u nich ryzyko pojawienia się wady genetycznej płodu.

Dokonaj analizy wykresu, a następnie oceń poprawność powyższego stwierdzenia, podając jeden argument.

Ćwiczenie 8



Niektóre kobiety ciężarne decydują się na badania przesiewowe, ale mimo wyników wskazujących na podwyższone ryzyko wystąpienia choroby rezygnują z badań diagnostycznych. Jest też grupa pacjentek, które chcą zebrać jak najwięcej informacji o zdrowiu płodu, ponieważ zmniejsza to ich niepokój.

Wyraź swoje zdanie na temat celowości stosowania inwazyjnych badań prenatalnych, uzasadniając je jednym argumentem za lub przeciw.

Dla nauczyciela

Autor: Alicja Kasińska

Przedmiot: biologia

Temat: Metody i znaczenie badań prenatalnych

Grupa docelowa: uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

Podstawa programowa:

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

V. Budowa i fizjologia człowieka.

10. Rozmnażanie i rozwój. Uczeń:

6) przedstawia przebieg ciąży, z uwzględnieniem funkcji łożyska i błon płodowych; analizuje wpływ czynników wewnętrznych i zewnętrznych na przebieg ciąży; wyjaśnia istotę i znaczenie badań prenatalnych;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XI. Funkcjonowanie zwierząt.

2. Porównanie poszczególnych czynności życiowych zwierząt, z uwzględnieniem struktur odpowiedzialnych za ich przeprowadzanie.

9) Rozmnażanie i rozwój. Uczeń:

q) przedstawia przebieg ciąży z uwzględnieniem funkcji łożyska; analizuje wpływ czynników wewnętrznych i zewnętrznych na przebieg ciąży; wyjaśnia istotę i znaczenie badań prenatalnych,

Kształtowane kompetencje kluczowe:

- kompetencje w zakresie rozumienia i tworzenia informacji;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii;
- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się.

Cele operacyjne:

Uczeń:

- wyjaśnia, w jakim celu przeprowadza się badania prenatalne;
- porównuje inwazyjne i nieinwazyjne badania prenatalne oraz podaje ich przykłady;
- wymienia sytuacje, w których warto skorzystać z badań prenatalnych;
- na wybranym przykładzie badania opisuje, jakich informacji może ono dostarczyć;
- uzasadnia, podając argumenty, własne stanowisko dotyczące celowości wykonywania badań prenatalnych.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm;
- strategia problemowa.

Metody i techniki nauczania:

- pogadanka;
- gwiazda pytań;
- dyskusja.

Formy pracy:

- praca indywidualna;
- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

Środki dydaktyczne:

- komputery z głośnikami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda.

Przebieg zajęć

Faza wstępna:

1. Nauczyciel zapisuje na tablicy następujące pytania:

- Co to jest okres prenatalny?
- Jak długo trwa?
- Jakie są jego etapy?
- W jakim celu wykonuje się badania w okresie prenatalnym?

Uczniowie, pracując w parach, wspólnie przygotowują odpowiedzi na zadane pytania. Chętni wypowiadają się na forum klasy.

2. Wybrana osoba odczytuje podpis do ilustracji okładowej e-materiału. Nauczyciel podsumowuje odpowiedzi uczniów. Odwołując się do wprowadzenia, zwraca uwagę na fakt, że badania prenatalne są wykonywane stosunkowo od niedawna, tzn. od lat 50. XX w.

Faza realizacyjna:

1. Nauczyciel dzieli uczniów na czteroosobowe grupy, a następnie prezentuje na tablicy interaktywnej schemat „gwiazdy pytań” (zob. materiały pomocnicze). Objasnia uczniom, w jaki sposób powinni pracować ze schematem: na podstawie e-materiału, zamieszczonej w nim mapy pojęć oraz innych źródeł mają opracować zagadnienie metod i znaczenia badań prenatalnych, odpowiadając na pytania widniejące na schemacie.

2. Nauczyciel sprawdza wykonanie zadania, podchodząc do każdej grupy. Udziela informacji zwrotnej, koryguje ewentualne błędy.

3. Wybrani przez nauczyciela uczniowie kolejno prezentują wyniki prac swojego zespołu. Omawiają poszczególne rodzaje badań, wykorzystując ilustracje z e-materiału wyeksponowane na tablicy interaktywnej. Prezentacja jest punktem wyjścia do rozmowy na temat wskazań do badań prenatalnych i ich celowości.

4. Uczniowie w parach wykonują polecenie nr 1 odnoszące się do mapy pojęć. Nauczyciel obserwuje aktywność uczniów i prosi o prezentację zadania, kiedy już wszyscy je wykonają.

Faza podsumowująca:

1. Uczniowie wykonują ćwiczenie nr 8, podając argumenty za wykonywaniem badań prenatalnych i przeciwko ich stosowaniu, oraz polecenie nr 3 – wyjaśniają, jakie konsekwencje dla matki, dziecka i rodziny niesie ze sobą podjęcie decyzji o niewykonaniu badań prenatalnych.

2. Nauczyciel ocenia pracę uczniów na lekcji pod kątem zaangażowania w dyskusję, jakości opracowanych materiałów i współpracy w grupie.

Praca domowa:

Wykonaj ćwiczenia interaktywne nr 1-7.

Materiały pomocnicze:

Załącznik 1. Gwiazda pytań.

Plik o rozmiarze 101.12 KB w języku polskim

Wskazówki metodyczne opisujące różne zastosowania mapy pojęć:

Nauczyciel może zalecić uczniom pracę z mapą pojęć w fazie końcowej lekcji, w celu podsumowania zdobytej wiedzy.