

## Załącznik nr 3

**ZAKRES LEKARSKICH BADAŃ PRENATALNYCH (PRZEDURODZENIOWYCH), U KOBIET O PODWYŻSZONYM, W STOSUNKU DO POPULACYJNEGO, RYZYKU WYSTĄPIENIA CHOROBY LUB WADY, W TYM GENETYCZNEJ, WRAZ Z OKRESAMI ICH PRZEPROWADZANIA**

1. Badania prenatalne są badaniami i procedurami diagnostycznymi wykonywanymi w 1 i 2 trymestrze ciąży u kobiet o podwyższonym, w stosunku do populacyjnego, ryzyku wystąpienia choroby lub wady, w tym genetycznej, jednak nie później, niż do 22 tygodnia ciąży.

2. Badania prenatalne obejmują:

1) procedury nieinwazyjne:

- a) badania USG płodu wg standardów przewidzianych dla badania USG pod kątem wad i chorób genetycznie uwarunkowanych,
- b) badania biochemiczne (oznaczenia poziomów w surowicy krwi kobiety ciężarnej):
  - osoczowe białko ciążowe A (PAPP-A),
  - alfa fetoproteina (AFP),
  - wolna gonadotropina kosmówkowa — podjednostka beta — (wolne B-hCG),
  - wolny estriol — Estriol;

2) procedury inwazyjne:

- a) biopsja trofoblastu,
- b) amniopunkcja,
- c) kordocenteza,
- d) badanie krwi pępowinowej;

3) badania cytogenetyczne i molekularne:

- a) hodowla komórkowa,
- b) wykonywanie preparatów do analizy cytogenetycznej (techniki prążkowe),
- c) analiza mikroskopowa kariotypu,
- d) analiza FISH (hybrydyzacja in situ z wykorzystaniem fluorescencji),
- e) analiza molekularna i biochemiczna w przypadkach chorób monogenicznych.

3. Głównymi wskazaniami do wykonania badań prenatalnych są:

- 1) ~~ciężarna powyżej 40 lat;~~
- 2) wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka;
- 3) stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnych lub u ojca dziecka;
- 4) stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikową;
- 5) stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG i/lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu.