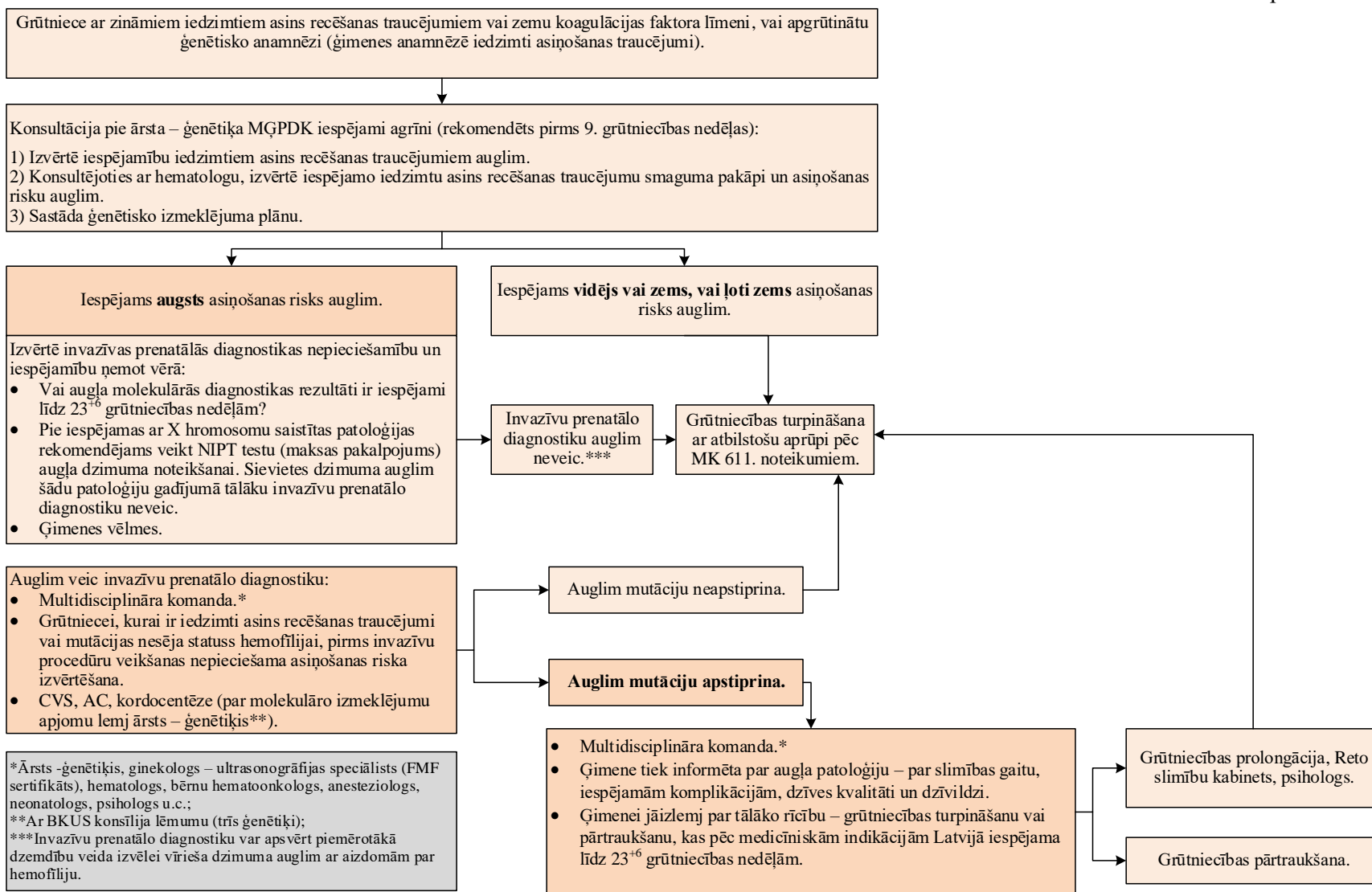


Klīniskais ceļš. Augļa prenatalā diagnostika pie iespējamiem iedzimtiem asins recēšanas traucējumiem līdz 23⁺⁶ grūtniecības nedēļām

Nr. REK-114/00
Spēkā no 15.07.2021.



Asiņošanas risks auglim/jaundzimušajam			
Augsts risks	Vidējs risks	Vidējs risks	Vidējs risks
<ul style="list-style-type: none"> Vīrieša dzimuma auglis ar iespējamu smagu vai vidēji smagu A vai B tipa hemofiliju; Villebranda slimības 3. tips; Smagi reti autosomāli recesīvi asins recēšanas traucējumi, kur auglim homozigotiska/ kompaunda heterozigotiska mutācija. <ul style="list-style-type: none"> Iespējamie retie asins traucējumi, kuru gadījumā varētu būt vajadzīga prenatalā diagnostika: I (fibrinogēna) faktora deficīts, II faktora (protrombīna) deficīts, V faktora deficīts, VII faktora deficīts, X faktora deficīts, XIII faktora deficīts, kombinēts no K vitamīna atkarīgo faktoru deficīts; V+VIII faktora deficīts Atsevišķos gadījumos iespējama vēl citu retu, autosomāli recesīvu asins traucējumu invazīva prenatalās diagnostikas nepieciešamība, balstoties uz klīniski smagu fenotipu ģimenes anamnēzē; Smagas iedzimtu trombocītu slimības: <ul style="list-style-type: none"> Glanzmanā (Glanzmann) slimība; Bernāra-Suljē (Bernard-Soulier) sindroms; Atsevišķos retos gadījumos iespējama vēl citu iedzimtu trombocītu slimību invazīva prenatalās diagnostikas nepieciešamība, balstoties uz klīniski smagu fenotipu ģimenes anamnēzē. 	<ul style="list-style-type: none"> Vīrieša dzimuma auglis ar vieglu A vai B tipa hemofiliju; Villebranda slimības 2. tips; <p><i>Var apsvērt invazīvas prenatalās diagnostikas nepieciešamību, balstoties uz klīniski smagu fenotipu ģimenes anamnēzē.</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> Klīniski vidēji smags vai smags Villebranda slimības 1. tips ģimenē; Sievietes dzimuma auglis ar smagu B tipa hemofiliju; Viegli trombocītu traucējumi; 	<ul style="list-style-type: none"> Klīniski viegls Villebranda slimības 1. tips ģimenē; Sievietes dzimuma auglis ar vidēji smagu vai vieglu B tipa hemofiliju un visu tipu A hemofiliju.

Prenatālā augļa diagnostika:

- Neinvazīva prenatalā diagnostika (NIPT) - Rekomendēts veikt NIPT testu (NVD neapmaksā), lai noteiktu augļa dzimumu sākot no 9 gestācijas nedēļām, ja ir aizdomas, ka auglim ir hemofilija (dzimuma noteikšana ar augļa US II grūtniecības trimestrī).
- Horija bārkstīņu biopsija 11⁺⁰ - 13⁺⁶ gestācijas nedēļās – pirmā izvēles metode augļa ģenētiskā materiāla testēšanai. (Laboratorijā EDTA stobriņā jānogādā arī mātes asins paraugs priekš MCC pārbaudes.)
- Amniocentēze sākot no 16 gestācijas nedēļām - jāveic tikai gadījumos, kad horija bārkstīņu biopsiju nav iespējams veikt, vai rezultāts nav pārliecinošs. (Laboratorijā EDTA stobriņā jānogādā arī mātes asins paraugs priekš MCC pārbaudes.)
- Kordocentēze - augļa nabassaites asiņu paraugi asinsreces traucējumu izmeklēšanai jāapsver tikai tad, ja nav iespējama horija bārkstīņu biopsija vai amniocentēze vai iepriekšējie izmeklējumu rezultāti nav pārliecinoši. Iespējams noteikt augļa faktora līmeni.

Grūtnieces aprūpes principi:

- Multidisciplināras komandas iesaiste.*
- Sievietēm, kurām ir iedzimti asins recēšanas traucējumi vai mutācijas nesēja statuss hemofilijai, var būt pazemināts attiecīgā faktora līmenis. Jāveic asiņošanas riska izvērtēšana un jāpārbauda attiecīgā faktora līmenis:
 - pirmajā prenatalajā vizītē,
 - pirms invazīvu procedūru veikšanas,
 - 32-34 grūtniecības nedēļās,
 - saistībā ar asiņošanas simptomātiku,
 - pēc nepieciešamības.
- Ja nepieciešams, jānodrošina atbilstoša terapija (skatīt saistītie dokumenti).
- Sievietes jāapmāca uzreiz ziņot par asiņošanas epizodēm un doties uz klīniskās universitātes slimnīcas uzņemšanas nodaļu, kur hematologs, ginekologs var veikt padziļinātu izmeklēšanu, nodrošināt steidzamu terapiju nepieciešamības gadījumā.
- Grūtniecei kopā ar multidisciplināru komandu jāvienojas par piemērotāko dzemdību veidu un laiku (rekomendācijas var atšķirties atkarībā no slimības). Jāizveido skaidrs mātes un jaundzimušā dzemdību un pēcdzemdību aprūpes plāns. Jāizvērtē pēcdzemdību asiņošanas risks. Nodaļā jābūt pieejami vajadzīgajiem koagulācijas faktora koncentrātiem vai to aizstājējiem jebkurā diennaktī laikā (skatīt saistītie dokumenti).

Izmantotie saīsinājumi:

MGPDK – Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnika
NIPT – neinvazīva prenatalā testēšana
CVS – horija bārkstīņu biopsija
AC – amniocentēze
NVD – Nacionālais veselības dienests
IVF - ārpusķermeņa apaugļošana

Sievietei ar iedzimtiem asins recēšanas traucējumiem:

- Plānveidā ārsta – ģenētiķa konsultācija, lai izvērtētu riskus nākotnes grūtniecībām.
- Informēt sievieti par IVF ar preimplantācijas diagnostikas iespējamību vai IVF ar olšūnas/spermas donoru iespējamību, plānojot nākotnes grūtniecību.

1. Algoritma lietotāji:

- Ginekologi;
- Dzemdību speciālisti;
- Ultrasonogrāfijas speciālisti dzemdniecībā un ginekoloģijā;
- Ārsti – ģenētiķi;
- Hematologi;
- Bērnu hematoonkologi;
- Ģimenes ārsti.

2. Saistītie dokumenti:

- Grūtnieces aprūpe dzemdībās / grūtniecības pārtraukšanas gadījumā sievietei ar iedzimtiem asins recēšanas traucējumiem ;
- Iedzimtu asins recēšanas traucējumu raksturojums grūtniecei;
- Augļa / jaundzimušā aprūpe dzemdībās iedzimtu asins recēšanas traucējumu gadījumā.

3. Vēres:

1. Pavord, S., Rayment, R., Cumming, T., et al. (2017). Management of Inherited Bleeding Disorders in Pregnancy. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology*, 124(8), e193–e263.
 2. Dunkley, S., Curtin, J. A., et al. (2019 Apr). Updated Australian consensus statement on management of inherited bleeding disorders in pregnancy. *Medical Journal of Australia* 210(7).
 3. Tabibian, S., Shams, M., Naderi, M., Dorgalaleh, A. (2018). Prenatal diagnosis in rare bleeding disorders-An unresolved issue? *International Journal of Laboratory Hematology*, 40(3), 241–250.
 4. Baronciani, L., Goodeve, A., & Peyvandi, F. (2017). Molecular diagnosis of von Willebrand disease. *Haemophilia*, 23(2), 188–197.
 5. Biguzzi, E., van Galen, K., & Kadir, R. (2019 Oct). Genetics 101: understanding transmission and genetic testing of inherited bleeding disorders. *The Journal of Haemophilia Practice*, 6(2), 10-17.
 6. Lambert, M. P. (2019). Inherited Platelet Disorders. *Hematology/Oncology Clinics of North America*.
 7. Winikoff, R., Scully, M. F., Robinson, S. (2019). Women and inherited bleeding disorders- A review with a focus on key challenges for 2019. *Transfusion and Apheresis Science*.
4. Par dokumenta aktualizāciju atbildīgs Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnikas vadītājs.