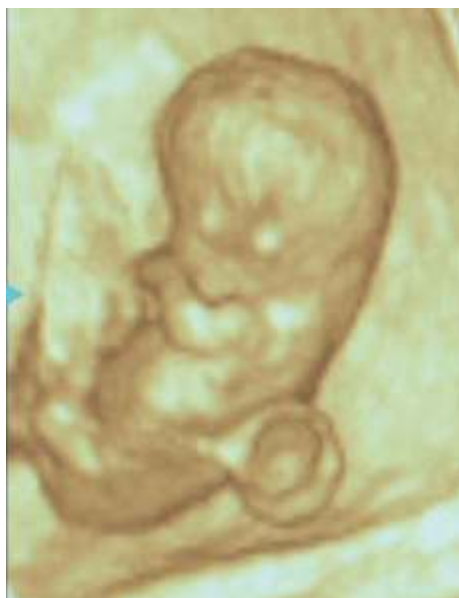


nuhalna svetlina in ultrazvočne preiskave v nosečnosti

nifty test



primarij **darija strah**, dr. med., specialistka ginekologije in porodništva
z licenco za ultrazvočne preglede v nosečnosti in ginekologiji
fetal medicine foundation, london



I. POTRDIČEV NOSEČNOSTI, ZAČETNI RAZVOJA PLODA

Prvi stik nosečnice z vidno zaznavo nosečnosti je vaginalna ultrazvočna preiskava, ki tako kot vse kasnejše za plod ni nevarna. Preveriti moramo, ali se nosečnost razvija v maternici, ali je plod živ ter določimo predvideni dan poroda.

Običajno vidimo gestacijsko vrečko, v kateri leži eden ali več plodov. Plodove srčne utripe lahko zaznamo ob koncu 6. tedna. Raste intenzivno, do 2 mm na dan. Z 2D ali 3D/4D preiskavo ocenimo začetni razvoj ploda in napoved nosečnosti v naprej.

Priporočeni čas za pregled je od 5. do 11. tedna nosečnosti.

II. ZGODNJI RAZVOJA PLODA, NUHALNA SVETLINA IN DVOJNI HORMONSKI TEST (β-HCG IN PAPP-A)

Zarodek z normalnim dednim zapisom 46 kromosomov nastane ob oploditvi jajčeca in semenčice, ki imata vsak 23 kromosomov. Kromosomsko nepravilen zarodek nastane naključno, število ali sestava kromosomov se spremeni. Najpogostejše so nepravilnosti, kjer je posamezen kromosom potrjen – tako nastanejo trisomije kromosoma 21 (Downov sindrom), kromosoma 18 (Edwardsov sindrom) in kromosoma 13 (Patau sindrom). Downov sindrom – DS predstavlja najpogostejši vzrok za duševno prizadetost otroka. V prvem trimesečju nosečnosti posumimo nanj, ko izmerimo povečano nuchalno svetlino (NS) ploda.

Priporočeni čas za pregled je od 12. do 14. tedna nosečnosti.

1. Zgodnji razvoj ploda

Preiskavo začnemo z ugotavljanjem števila plodov, zaznamo utrip srca, lego udov ter gibanje zarodka. Izmerimo dolžino in določimo predvideni dan poroda, ki ga kasneje v nosečnosti ne spreminjamo več.

Ocenimo obliko glave in možganske strukture. Velike nepravilnosti živčevja so v tem času že vidne in nekatere so nezdržljive z življenjem. Pravilen razvoj hrbtenice napovemo z določitvijo intrakranialne svetline (IT), dokončno jo ocenimo v drugem trimesečju.

Razvoj obraza predstavlja ocena nosne kosti, profila in čeljustnic.

V prsnem košu izmerimo srčni utrip in ob ugotovljenih sumljivih znakih ploda ocenimo srce. Vendar mora biti ultrazvočna naprava zelo dobra, saj je srce v tem času veliko le okoli 6,5 mm. Povečana NS je lahko znak možne srčne napake tako pri kromosomsko pravih kot nepravilnih zarodkih, še posebno, ko je večja od 3,5 mm.

Plod že požira plodovnico. Želodec se tako razpira in posredno ocenimo delovanje prebavil. Sprednja trebušna stena mora biti zaprta, odprta je lahko znak kromosomske nepravilnosti. V trebuhu vidimo tudi plodov mehur in pogosto obe ledvici.

Ocenimo dolge kosti rok in nog, večinoma lahko preštejemo prste na roki.

2. Nuchalna svetlina (NS) in drugi znaki za kromosomske nepravilnosti

NS je razdalja med hrbtenico in kožo na plodovem zatilju. Večja NS pomeni večje tveganje za kromosomske in druge nepravilnosti, pogosto srčne napake.

Ob povečani NS izmerimo pretoka v žilah ali srcu ploda, ki lahko opozorita na dodatno tveganje za kromosomsko prizadetost ali nepravilen razvoj srca.

Dodatno ocenimo nosno kost. Nosna kost pri zarodkih s DS zakosteni kasneje. Če je ne vidimo, govorimo o odsotni nosni kosti in tveganje za DS se izjemno poveča.

3. Dvojni hormonski test: β-HCG in PAPP-A

Nosečnici odvzamemo kri za določitev prostega beta horionskega gonadotropina in nosečnostnega plazemskega proteina A. Na osnovi ultrazvočnega izvida in hormonov odkrijemo največji delež plodov s kromosomsko nepravilnostjo, do 90%. Nepravilni vrednosti hormonov lahko nakazujeta tudi resna zapleta v nadaljevanju nosečnosti, kot sta preeklampsija ali zastoj plodove rasti. Priporočamo, da kri odvzamemo vsaki nosečnici ob ali pred ultrazvočnim pregledom.

Ultrazvočna preiskava v 11. – 14. tednu nosečnosti predstavlja temeljni presejalni test za odkrivanje Downovega sindroma in drugih prirojenih nepravilnosti zgodnjega razvoja ploda.

Priporočamo, da nosečnica opravi ultrazvočni pregled in dvojni hormonski test.



Določitev tveganja za kromosomsko nepravilnost in diagnostika

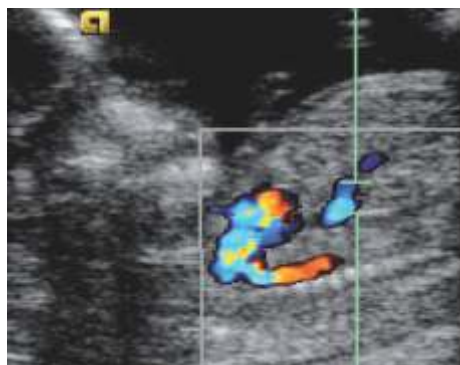
<http://www.intechopen.com/books/genetics-and-etiology-of-down-syndrome/first-trimester-screening-for-trisomy-21-by-maternal-age-nuchal-translucency-and-fetal-nasal-bone-in>



Meja za visoko tveganje za kromosomsko nepravilnost ploda znaša 1:300.

Na osnovi starosti nosečnice, NS in prisotni nosni kosti odkrijemo 80% plodov s kromosomsko nepravilnostjo.

Na osnovi starosti nosečnice, NS, prisotni nosni kosti, drugih označevalcev ter dvojnega hormonskega testa odkrijemo 90% plodov s kromosomsko nepravilnostjo.



Visoko tveganje lahko ovrednotimo z dvema vrstama preiskav: s presejalnim Nifty testom za dokazovanje proste plodove DNA v krvi nosečnice od 10. tedna nosečnosti dalje ter diagnostičnima invazivnima preiskavama v 12. ali 16. tednu nosečnosti – biopsijo horionskih resic ali amniocentezo.

Več o Nifty testu predstavljamo na naslednjih straneh.

Biopsija horionskih resic in amniocenteza sta dokončni diagnostični metodi za vse kromosomske nepravilnosti. Izvid je popolnoma zanesljiv. Tveganje za splav zaradi invazivne preiskave znaša 0.5 - 1%. Izvid dobimo v 3 tednih. Desetina nosečnic, ki jim napovemo visoko tveganje, resnično nosi plod s kromosomsko nepravilnostjo, ostali izvidi so v mejah normale.

Pomen povečane NS

<http://www.intechopen.com/books/down-syndrome/increased-fetal-nuchal-translucency-thickness-and-normal-karyotype-prenatal-and-postnatal-outcome>

Kaj pomeni povečana NS, kadar dokažemo normalne kromosome?

Plod moramo oceniti v drugem trimesečju s specialističnim morfološkim pregledom in podrobno oceno srca. Če je ultrazvočni izvid takrat v mejah normale, so obeti za rojstvo zdravega otroka dobri. Nosečnico moramo slediti za morebiten razvoj preeklampsije in spremljati podrobno rast ploda do konca nosečnosti.

Meja za visoko tveganje za kromosomsko nepravilnost ploda znaša 1:300.

III. 3D/4D OCENA ZGODNJEGA RAZVOJA IN VEDENJSKIH VZORCEV PLODA

3D/4D preiskava predstavlja dodatno oceno ploda, izvedemo jo po meritvi NS ali samostojno.

Pri zunanjem pogledu na plod je najbolj prepoznavna glavica z značilnimi lobanjskimi kostmi. Veke so zlepljene, odprle se bodo po 24. tednu. Nos in ušesa so že skoraj na pravem mestu. Poleg pospešene rasti ploda (raste 2 mm na dan) in oblikovanja notranjih organov ocenimo razvoj in zorenje živčevja. S tem so povezani prvi gibi, vzorci premikanja, vedenje ploda. Plod že premika glavo in ude, na videz kot kihanje. Okoli 13. tedna se začne oblikovati prvi refleksi odziv – hodilni refleks; ko se z nogicami dotakne stene maternice, aktivno odskoči. Značilna je drža obeh rok pred glavo, t.i. boksarski položaj. Plod steguje ali krči prste. Sesanje, požiranje, odpiranje ustnic in zehanje se začnejo oblikovati prav v tem času. Pogled na plod pri bodočih starših pospeši medsebojno čustveno navezovanje, ki dokazano dobro vpliva na telesni in duševni razvoj tako ploda kot nosečnice.





S specialistično morfološko preiskavo ploda ocenimo razvoj vseh organskih sistemov in ponovno preverimo ali je morda prisoten sumljiv znak za kromosomske nepravilnosti. Napovemo rast ploda v naprej in možnost resnih zapletov kasneje v nosečnosti. S 3D/4D prikazom opazujemo plodov razvoj, obraz in vedenjske vzorce.

Tveganje za prezgodnji porod ocenimo z meritvijo dolžine materničnega vratu.

Tveganje za zastoj rasti ocenimo z meritvijo pretoka krvi v žilah maternice.

Če so vse tri preiskave v mejah normale, je verjetnost za rojstvo zdravega otroka visoka.

Priporočen čas za pregled je od 18. do 26. tedna nosečnosti.

I. SPECIALISTIČNI TRIDIMENZIONALNI/ŠTIRIDIMENZIONALNI (3D/4D) MORFOLOŠKI PREGLED

Celostna ocena stanja ploda

Najpogostejše razvojne nepravilnosti se pojavljajo na sečilih. Sledijo srčne, obrazne, prebavne, živčne in mišično-kostne nepravilnosti. Natančno ocenimo glavo in možgane, hrbtenico, obraz, prsni koš in srce, trebuh s prebavili in sečila, nogice in rokice, spol ploda, popkovnico, plodovnico in posteljico.

Dodatno ocenimo morebitno prisotnost sumljivih znakov za kromosomske nepravilnosti:

oblika glave, razširitev možganskih struktur, široka vratna guba, nosna kost, prenazalni edem obraza, značilne nepravilnosti v srcu in ledvicah.

<http://www.intechopen.com/books/dow-n-syndrome/increased-fetal-nuchal-translucency-thickness-and-normal-karyotype-prenatal-and-postnatal-outcome>

Ocena srca je najpomembnejši del preiskave. Prirojene srčne nepravilnosti se pojavljajo pri 8 od 1000 živorojenih otrok. Nepravilnosti so lahko blage in ne vplivajo na otrokov razvoj. Pri težjih je potrebno kirurško ali dodatno zdravljenje. Ocenimo srčno strukturo in delovanje, 4 votline, njihov medsebojni odnos in povezave z velikima arterijama in venami. Opredelimo srčni ritem, delovanje zaklopk ter ocenimo pretoke v posameznih delih srca in velikih žilah.

3D/4D pregled oceni plodov razvoj, obraz in vedenjske vzorce.

S prikazom obraza izključimo možnosti razcepa ustnic in/ali trdega neba. Ustnice so popolnoma razvite, obrazek postaja okrogel. Ob sumu na nepravilnosti drugih delov ali organov (možgani, srce, trebuh, okostje) s to preiskavo dodatno ocenimo dejansko stanje.

Vedenjski vzorci ploda so zelo raznoliki. Ker je pregled 4-dimenzionalen, vidimo vse premike in izraze obraza. Zaznamo različno vedenjsko mimiko: blage nasmeh, odpiranje ust in zehanje, požiranje, mrščenje, sesanje palca. Oči so še zaprte. Od 24. tedna dalje buden plod dobro zaznava zvoke in se na materin glas odzove z iztegom rok ali nog. Pogled na izoblikovan obraz in opazovanje plodove mimike omogoči medsebojno čustveno navezavo bodočih staršev in otroka že pred porodom.



II. TVEGANJE ZA PREZGODNJI POROD

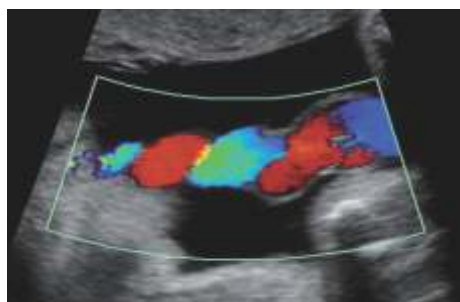
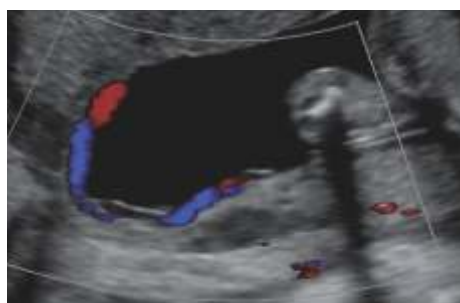
Ob sumu na grozeči prezgodnji porod, to je dokončanje nosečnosti pred 37. tednom, nosečnici vaginalno izmerimo dolžino materničnega vratu in napovemo možnost morebitnega prezgodnjega poroda.

III. NAPOVED RASTI PLODA Z MERITVIJO PRETOKOV V UTERINIH ARTERIJAH

Z oceno pretoka krvi v uterinih arterijah nosečnice napovemo možnost bodočega zastoja rasti ploda ali pojav preeklampsije ter s tem povezanim prezgodnjim porodom. V primeru dokazanega spremenjenega pretoka sledimo rast ploda in morebitno zaostajanje. Priporočen čas za to preiskavo je okoli 24. tedna nosečnosti.

TRETJE TRIMESEČJE

Z ultrazvočnima preiskavama preverimo lego, rast in razvoj ploda okoli 28. do 32. tedna ter kasneje, okoli 37. tedna, ko tudi odvzamemo bris vagine na streptokokno bakterijo skupine B. Ovrednotimo delovanje posteljice in ocenimo količino plodovnice. Z merjenjem pretokov skozi žilo popkovnice napovemo morebitne druge zaplete do poroda. Če plod raste v skladu s pričakovanji, napovemo oceno teže ob porodu.



I. OCENA RASTI PLODA IN PRETOKOV OD 28. TEDNA NOSEČNOSTI DO PORODA

V tretjem trimesečju želimo preveriti, ali plod napreduje v rasti in kako se razvija. Ocenimo pričakovano težo otroka ob porodu in ob odstopanjih nosečnico pogosteje nadziramo.

Ob sumu na zaostajanje v rasti ploda izmerimo pretok krvi v žilah nosečnice. Tako napovemo možnost bodočega zastoja rasti ploda, prezgodnjega poroda ali drugih hudih zapletov kasneje v nosečnosti.

Ob ugotovljenem zaostajanju v rasti plod večkrat sledimo z merjenjem pretokov krvi v popkovnici in drugih žilah ploda, ocenimo delovanje posteljice, količino plodovnice, plodovo premikanje in njegov tonus.

Priporočeni čas za pregled je od 28. tedna nosečnosti dalje.

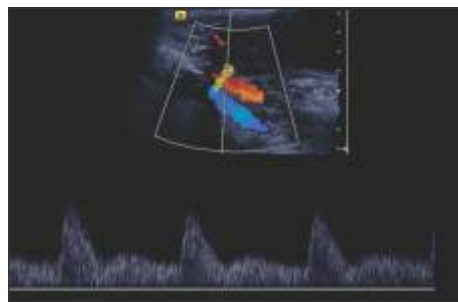
II. OCENA STANJA PLODA IN BRIS VAGINE NA STREPTOKOKNO BAKTERIJO V 37. TEDNU NOSEČNOSTI

Približno četrtnina vseh nosečnic je koloniziranih s streptokokno bakterijo skupine B. To pomeni, da se nahaja bakterija bodisi v črevesju ali vagini in nosečnici ne povzroča bolezni. Brez testiranja tako ne moremo posumiti, katera je kolonizirana.

Med rojevanjem se plod z bakterijo lahko okuži. Pri okoli 1% donošenih novorojenčkov koloniziranih nosečnic pride do hude okužbe in zahteva kompleksno zdravljenje. Okužbo in posledice lahko preprečimo. Okoli 37. tedna nosečnosti odvzamemo bris iz vagine na streptokokno bakterijo. Ob potrditvi kolonizacije nosečnico med porodom zdravimo z antibiotikom. Tako preprečimo, da bi se plod okužil z bakterijo in posledično hudo zbolel.

Zaradi možnosti poznega zastoja rasti ploda v maternici ali tiho potekajoče preeklampsije, kjer plod lahko zaostaja v rasti, sama nosečnica pa nima jasno izraženih znakov, kot so zatekanje,

povišan krvni tlak ali pojav beljakovin v urinu, v 37. tednu zadnjič preverimo plodovo rast, lego, količino plodovnice in pretok krvi skozi popkovnico. Tako se izognemo zapletom do poroda. Istočasno odvzamemo tudi bris iz vagine na streptokokno bakterijo skupine B.



PRED IN PONOSEČNOSTNA OCENA NOTRANJIH RODIL

Pred zanositvijo, po spontanem splavu, prezgodnjem porodu, plodovem zastoju v rasti ali nepravilni legi ploda ob porodu je potrebno oceniti notranja rodila. Maternica je lahko pravilno razvita in takrat zapletov ne pričakujemo. V primeru nepravilnega razvoja, kot so enoroga, dvoroga, dvojna, pregrajena ali obokana maternica, je priporočljivo pred načrtovanjem nosečnosti maternico oceniti s 3D vaginalno ultrazvočno preiskavo. Nekatera stanja se morajo pred zanositvijo operirati.





Predstavitev NIFTY testa

NIFTY test je **neinvaziven predrojstveni test** (pogosto imenovan NIPT), s katerim odkrivamo Downov sindrom in določene druge najpogostejše genetske nepravilnosti, ki jih povzročajo dodatne ali manjkajoče genetske informacije v otrokovi DNK. Test temelji na znanstvenem odkritju, da v krvi nosečnice krožijo majhni fragmenti plodove prosto celične DNK.

NIFTY test zahteva manjši odvzem materine krvi in je na voljo **že od 10. tedna nosečnosti**, kar omogoča, da že zgodaj izveste več o genetskem zdravju vašega otroka. Ker test temelji na določevanju števila plodovih kromosomov v krvi nosečnice, je neinvaziven in zato varen tako za nosečnico, kot tudi otroka.

V primerjavi s tradicionalnimi presejalnimi testi, **NIFTY ponuja višjo natančnost in manjši odstotek lažno pozitivnih rezultatov**. To pomeni, da je izrazito manj žensk izpostavljenih invazivnim diagnostičnim postopkom, kot sta amniocenteza ali biopsija horionskih resic.

NIFTY test lahko opravijo vse nosečnice, še posebej ga priporočamo nosečnicam z naslednjimi indikacijami:



Starost ob porodu 37 let ali več



Zgodovina predhodne nosečnosti s trisomijo



Povečano tveganje za aneuploidije na osnovi ultrazvočnega pregleda nuhalne svetline in/ali dvojnega hormonskega testa



Želja nosečnice za zagotovilo, ali gre za pravilen razvoj ploda kljub predhodnim presejalnim testom, ki so manj zanesljivi



Nosečnosti po postopku oploditve z biomedicinsko pomočjo



Predhodni ponavljajoči se splavi



Znanost za NIFTY testom

Za izvedbo NIFTY testa je potreben vzorec materine krvi. V krvi se namreč nahajajo kratki deli DNK, imenovani prosto celični fragmenti DNK (cfDNA). Med nosečnostjo so v materinem krvnem obtoku poleg materinih prisotni tudi plodovi prosto celični fragmenti DNK.

Z najmodernejšo tehnologijo genetskega sekvenciranja in naprednimi bioinformatскими logaritmi nato analiziramo prosto celično DNK v materinem krvnem obtoku in s tem zaznamo kromosomske nepravilnosti ploda. Če je prisotna nepravilnost pri preštevanju določenega kromosoma, zaznamo majhen presežek ali primanjkljaj.

Tehnologija NIFTY testa omogoča zelo natančne rezultate s stopnjo zaznave treh najbolj pogostih trisomij, ki so prisotne ob rojstvu (Downov, Edwardsov in Patauov sindrom), **višjo od 99%**. Vendar je potrebno razumeti, da so neinvazivni predrojstveni testi, kot je NIFTY, presejalni testi. To pomeni, da je kljub več kot 99% zanesljivosti, potrebno morebiten NIFTY izvid, ki kaže visoko tveganje za nepravilnosti, še vedno potrditi z invazivno diagnostično metodo, kot je amniocenteza.



Katere nepravilnosti odkriva NIFTY test?

TRISOMIJE

NIFTY test v prvi vrsti odkriva tri najbolj pogoste trisomije, ki so lahko prisotne ob rojstvu, in sicer Downov, Edwardsov in Patauov sindrom. Trisomija je izraz, ki označuje genetsko nepravilnost, pri kateri se pojavijo trije kromosomi namesto običajnega para. Nastanejo zaradi dodatne kopije ali delne kopije kromosoma 21, 18 ali 13. Dodatni genetski material lahko povzroči značilne obrazne poteze, prirojene deformacije in različne stopnje motenj v duševnem razvoju.

Neodvisne validacijske študije, vključno z največjo študijo o zanesljivosti NIPT-ja v klinični praksi, ki je bila narejena na vzorcu **147.000 žensk**, so pokazale, da NIFTY omenjene nepravilnosti zaznava z **več kot 99%** natančnostjo.

ANEVPLOIDIJE SPOLNIH KROMOSOMOV

Aneuploidije spolnih kromosomov so definirane kot številčne nepravilnosti kromosomov X ali Y, z možnostjo dodatnega oziroma manjkoma celotnega kromosoma X ali Y. Kljub temu, da se aneuploidije spolnih kromosomov v večini primerov kažejo v blagi obliki brez motenj v duševnem razvoju, je v nekaterih primerih možen določen fenotip, ki lahko vključuje fizične nepravilnosti, težave pri učenju in neplodnost.



Katere nepravilnosti odkriva NIFTY test?

SINDROMI DELECIJ

Sindromi delecij so definirani kot skupina klinično prepoznavnih nepravilnosti, ki nastanejo zaradi delecije dela kromosoma. Velikost in položaj delecije določata, katere klinične lastnosti so izražene in kako resne so. Klinične značilnosti delecij lahko vključujejo zaostanek v razvoju in motnje v duševnem razvoju, počasno rast, vedenjske motnje, težave pri hranjenju, nizek mišični tonus, epileptične napade, značilne obrazne poteze in druge malformacije.

Možnosti testiranja	NIFTY Prebrsk	NIFTY Standard	NIFTY Plus
Trisomije			
Downov sindrom (Trisomija kromosoma 21)	✓	✓	✓
Edwardsov sindrom (Trisomija kromosoma 18)	✓	✓	✓
Patauov sindrom (Trisomija kromosoma 13)	✓	✓	✓
Aneuploidije spolnih kromosomov			
Turnerjev sindrom (X0)		✓	✓
Klinefelterjev sindrom (XXY)		✓	✓
Trojni X sindrom (XXX)		✓	✓
XYY sindrom		✓	✓
Trisomije			
Trisomija kromosoma 9			✓
Trisomija kromosoma 16			✓
Trisomija kromosoma 22			✓
Mikrodelecije			
Cri-du-Chat sindrom (5p)			✓
1p36 (5p)			✓
2q33.1			✓
16p12.2			✓
Prader-Willijev / Angelmanov sindrom			✓
Jacobsenov sindrom			✓
DiGeorgejev sindrom II			✓
Genetske nepravilnosti			
Van der Waudejev sindrom			✓
Določitev spola			
deček / deklita		✓	✓



Če želite, NIFTY lahko razkrije tudi spol otroka oziroma prisotnost Y kromosoma pri dvoplodni nosečnosti.



Da bi dobro razumeli nepravilnosti, ki jih s testom lahko odkrijete, je pomembno, da se pred vsakim testiranjem posvetujete z zdravnikom.

Informacije o testu:



Dvoplodna nosečnost (samo za trisomije)



Nosečnost po IVF postopku



Nosečnost z donirano jajčno celico

Rezultati testa so obkajno znani v **10 delovnih dneh**

Mogoče že od **10. tedna** nosečnosti



PRIMARIJ DARIJA MATEJA STRAH

dr. medicine, specialistka ginekologije in porodništva



Primarij Darija Strah, dr. medicine, specialistka ginekologije in porodništva, je leta 2001 opravila specialistični izpit na Ginekološki kliniki v Ljubljani.

Leta 1998-99 se je izobraževala pri profesorju Kyprosou Nicolaidesu v Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine King's College Hospital v Londonu in si pridobila licence Fetal Medicine Foundation za opravljanje perinatalnih ultrazvočnih preiskav. Po vrnitvi iz Londona je sodelovala pri ustanavljanju in širjenju znanja ter dela na področju odkrivanja kromosomskih nepravilnosti v Sloveniji.

Leta 2001 je ustanovila svojo ambulantno za odkrivanje Downovega sindroma, od leta 2009 vodi Diagnostični center Strah. Leta 2015 ji je Ministrica za zdravje za posebne dosežke na področju svojega dela podelila naziv primarij.

Poleg svojega kliničnega dela se redno izobražuje ter predava doma in v tujini. Rezultate svojega dela je predstavila na 5., 6., 8., 9., 11. in 12. in 14. 15. in 16.3 svetovnem kongresu fetalne medicine v

Barceloni, Cavtatu, Portorožu, Rodosu, Kosu, Španiji, Kreti, Mallorci, Ljubljani (2005, 2006, 2009, 2010, 2012, 2013, 2015), 1., 3., 4. in 5. Kongresu slovenskih ginekologov in porodničarjev v Portorožu, Rogli in Ljubljani (1996, 2003, 2009, 2013), na Šoli ultrazvočne diagnostike v Ljubljani (2006), V., VI., VIII. in IX, X. in XI. Hrvaškem kongresu o ginekološki endokrinologiji, humani reprodukciji in menopavzi z mednarodnim sodelovanjem na Brionih (2005, 2007, 2011, 2013, 2015, 2017), na XVI., XVII, XX, XXII. in XXIII. svetovnem kongresu iz ultrazvoka v ginekologiji in porodništvu v Londonu, Firencah, Pragi Kopenhagnu in Rimu, na Novakovih dnevih v Ptuj (2011) ter na srečanjih Združenja ginekologov in porodničarjev Slovenije (2007, 2011).

Leta 2011 in 2013 sta izšli mednarodni knjigi Genetics and Etiology of Down syndrome ter Down syndrome, v katerih je soavtorica dveh poglavij.

S področja testiranja s prosto celično plodovo DNA – NIPT je leta 2013 in 2015 objavila prvi slovenski raziskavi odkrivanja kromosomskih nepravilnosti pri plodu na osnovi Nifty testa. Soblikovala je prvo slovensko strokovno delavnico o uporabi Nifty testa v porodništvu (Maribor 2016)

Knjiga Genetics and Etiology of Down Syndrome:

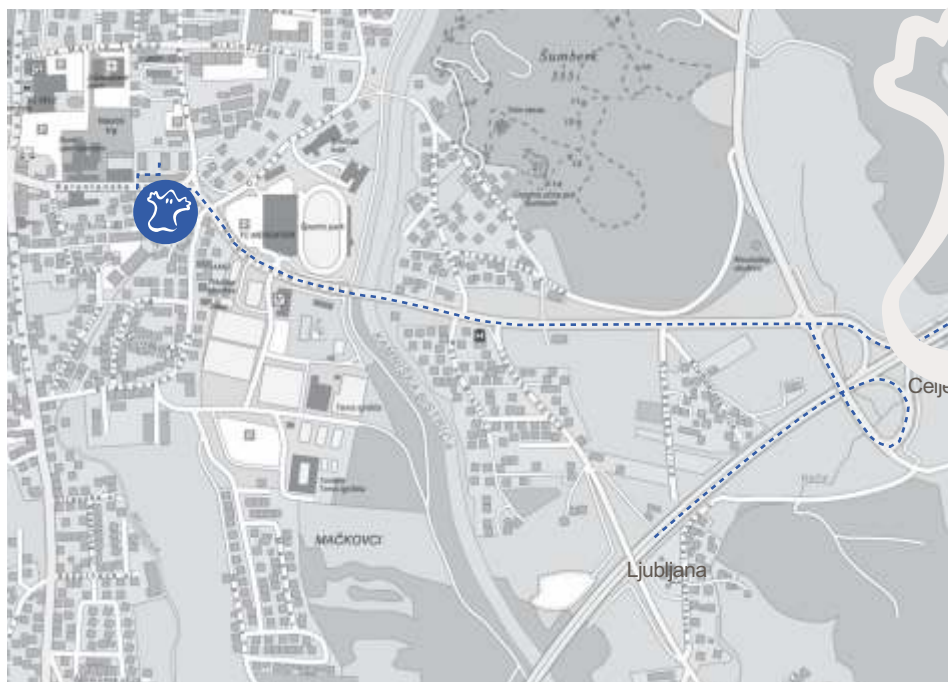
<http://www.intechopen.com/books/show/title/genetics-and-etiology-of-down-syndrome>

<http://www.intechopen.com/books/genetics-and-etiology-of-down-syndrome/first-trimester-screening-for-trisomy-21-by-maternal-age-nuchal-translucency-and-fetal-nasal-bone-in>

Knjiga Down Syndrome:

<http://www.intechopen.com/books/down-syndrome>

<http://www.intechopen.com/books/down-syndrome/increased-fetal-nuchal-translucency-thickness-and-normal-karyotype-prenatal-and-postnatal-outcome>



S T R A H
diagnostični
center

slamnikarska cesta 3a

1230 domžale

M: +386 (0) 51 636 000

T: +386 (0) 590 636 00

E: info@strah.si

www.strah.si

www.facebook.com/dc.strah

Diagnostični center se nahaja v centru mesta Domžal. Avtocesto LJ-CE (CE-LJ) zapustite na izvozu Domžale. Parkiranje je možno pred trgovskim centrom Mercator v neposredni bližini. Nahajamo se v pritličju srednjega, oranžnega bloka Krizant, Slamnikarska cesta 3a.