Stały się standardem opieki dla każdej kobiety w ciąży. Do badań nieinwazyjnych należą:

TEST POTRÓJNY

Test potrójny polega na oznaczeniu w krwi ciężarnej alfa-fetoproteiny (AFP), hormonu gonadotropowego (hCG) oraz wolnego estriolu (uE3). Krew na to badanie należy pobrać między 14 a 20 tygodniem ciąży. Jeżeli jest możliwe zaplanowanie wykonania testu, to należy pobrać krew jak najwcześniej po 14 tygodniu. W teście potrójnym przeprowadza się ocenę ryzyka wystąpienia u płodu zespołu Downa, Edwardsa oraz otwartej wady OUN.

TEST ZINTEGROWANY

Łączne wykonanie testu PAPP-A w 10-13 tygodniu ciąży i testu potrójnego potrójnego 14-20 tygodniu ciąży nazywamy testem zintegrowanym. Bardzo ważne jest aby obliczenie ryzyka nie odbywało się osobno w obu testach, ale łącznie przy użyciu specjalnego oprogramowania, z uwzględnieniem korelacji pomiędzy parametrami biochemicznymi w pierwszym i drugim trymestrze. Test zintegrowany daje najwyższą wykrywalność nieprawidłowości u płodu wynoszącą ponad 90 %. Jednocześnie ogranicza do niezbędnego minimum wykonywanie badań inwazyjnych np. amniopunkcji. Wyżej wymienione testy są całkowicie bezpieczne dla płodu. Wynik ten nie informuje bezpośrednio czy płód obarczony jest jedną z tych wad, lecz ocenia prawdopodobieństwo jej wystąpienia. Jeżeli ryzyko wystąpienia wady zostanie uznane jako podwyższone tzw. pozytywny wynik testu, wówczas istnieje możliwość przeprowadzenia specjalistycznych badań genetycznych, które ostatecznie potwierdzają istnienie choroby.