



GYNECOLOGIA ET OBSTETRITIO s.r.o.

Těhotenské screeningové testy

Základní otázky a odpovědi

Znalost a informovanost pro pocit jistoty

Dobrá znalost je důležitou součástí prenatalní péče. Naší snahou je co nejlepší informovanost rodičů o moderních diagnostických metodách v těhotenství. Jen dobře informovaní rodiče se mohou správně rozhodnout a zvolit si nejvhodnější způsob prenatalní diagnostiky.

Co to jsou chromozomy?

Lidské tělo je složeno z buněk. Každá buňka obsahuje totožnou genetickou informaci. Tato informace je uložena v jádře buňky ve strukturách, které se nazývají chromozomy. Chromozomy tvoří stočená vlákna DNA (deoxyribonukleové kyseliny) nesoucí genetickou informaci. Každá lidská buňka obsahuje 46 chromozomů. Pohlavní buňky – vajíčka a spermie – obsahují poloviční počet chromozomů.

Co je karyotyp?

Karyotyp je soubor všech chromozomů v jádře buňky. Karyotyp je jeden ze základních objektů cytogenetiky. Lze stanovit z buněk v plodové vodě (amniocentéza-AMC), či choriových klků z placenty (biopsie choria-CVS).

Co znamená chromozomální aberace?

Někdy mohou lidské buňky obsahovat odlišný počet chromozomů, nebo mohou mít chromozomy odlišnou stavbu. Tato porucha vzniká při oplodnění – tj. při spojení vajíčka se spermií – a má negativní efekt na fyzický a mentální vývoj postiženého jedince. Celkem je známo asi sto těchto syndromů. K nejznámějším a nejčastějším patří Downův syndrom.

Co je to Downův syndrom?

Downův syndrom je chromozomální aberace, u níž je v buňkách přítomen nadbytečný 21. chromozom. Buňky tedy obsahují 47 chromozomů místo 46. Toto onemocnění způsobuje vážné postižení intelektu a často je spojeno s mnohými vývojovými vadami.

Kdy je riziko narození dítěte s Downovým syndromem zvýšeno?

Dítě s Downovým syndromem se může narodit každé rodičce. Riziko narůstá se zvyšujícím se mateřským věkem. Ve věku 20 let je toto riziko 1:1500, v 35 letech vzrůstá na 1:360 a v 40 letech je 1:100. Většina těchto onemocnění není spojena s rodinným výskytem a vzniká zcela náhodně – de novo.

Pomocí jakých vyšetření se riziko zjišťuje?

Pro účely screeningu Downova syndromu se jednak provádí ultrazvukové vyšetření plodu, při kterém se měří některé jeho charakteristické znaky, a jednak se testuje obsah specifických biochemických látek v krvi matky. Mezi ultrazvuková vyšetření patří měření nuchální translucence (NT), ověření přítomnosti nosní kůstky (NB), průkaz trikuspidální regurgitace ev. stanovení dalších UZ markerů. Pro účely screeningu Downova syndromu se tato UZ vyšetření provádějí v 1. trimestru těhotenství. Vyšetření biochemických parametrů v krvi matky zahrnuje stanovení PAPP-A a volné beta podjednotky HCG v 1. trimestru a provedení tzv. triple (AFP, HCG, uE3) ve druhém trimestru.

Výpočet rizika chromozomální aberace – provedení screeningu.

Při výpočtu se kombinují známá rizika daná věkem matky, tloušťkou šíjového projasnění (NT), přítomností či absencí nosní kosti (NB) a hladinou biochemických markerů v krvi těhotné. Výsledkem je číslo, které udává riziko narození dítěte s Downovým syndromem.

Pokud je výsledek testu negativní...

Je-li vypočtené riziko nižší než stanovené hraniční riziko, pak je pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem nízká. Je důležité si uvědomit, že nízké riziko není totožné s výrazem žádné riziko. I při negativním výsledku nelze zcela vyloučit přítomnost vrozené vývojové vady. Aby toto riziko bylo minimální, je vhodné zvolit takový typ screeningu, který má vysokou senzitivitu při nízké falešné pozitivitě – Integrovaný test.

Pokud je výsledek testu pozitivní...

Výsledné riziko testu vyšší než stanovené hraniční riziko, znamená vyšší pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem. To samozřejmě neznamená, že dítě má Downův syndrom. Pokud si těhotná bude přát tento syndrom 100% vyloučit, je možno provést invazivní vyšetření (AMC, CVS) a diagnostický test, který zahrnuje genetické vyšetření z buněk plodové vody nebo choriových klků.

Lze poznat i jiné genetické vady plodu?

Ano, lze diagnostikovat i další nejčastější chromosomální aberace. Zejména Edwardsův syndrom (trizomie 18. chromozomu) a Patauův syndrom (trizomie 13. chromozomu). Při vyšetření karyotypu z buněk v plodové vodě, či choriových klků z placenty lze odhalit další vzácnější chromosomální defekty (např. změny na pohlavních chromosomech atd.)

Je možné odhalit vady, které nejsou vázány na dědičnost?

Ano, samozřejmě součástí screeningového vyšetření je i posouzení morfologie plodu. Tzn. celkové posouzení vývoje plodu a odhalení časných stádií somatických defektů (např. poruchy mozku, defekty končetin, srdeční vady, rozštěpové defekty atd.)