

## Vážené kolegyně a kolegové !

Dlouhodobě pro Vaše pacientky provádíme laboratorní screeningová vyšetření vrozených vývojových vad a ve spolupráci s genetikem i hodnocení rizik (DS, NTD, atd.).

I když již téměř rok provádíme sekvenční integrovaný test, mnozí z Vás integraci nepožadují i přesto, že provádí screening jak v prvním, tak druhém trimestru.

*Přitom bylo na velkých studiích prokázáno, že integrace výsledků z prvního a druhého trimestru gravidity přináší nejvyšší záchyt vrozených vývojových vad při nejnižší falešné pozitivitě. Jelikož zároveň společné doporučení odborných společností výrazně nedoporučuje provádět oddělené hodnocení obou screeningů, rozhodli jsme se upravit schéma postupu našeho pracoviště následovně:*

**Výsledky screeningů v I. trimestru gravidity obdržíte stejně jako dosud. Všechny prvotrimestrální screeningy, hodnocené na našem pracovišti, však budou uchovány v aktuální databázi a v případě, že bude Vámi požadován a proveden i screening ve II. trimestru, bude vydáno integrované riziko VVV.**

(Při vyšetřování jen v I. nebo jen ve II. trimestru se nic nemění)

*Doufáme, že toto opatření přispěje k zkvalitnění screeningů VVV na našem pracovišti.*

## Aktuální nabídka screeningových schémat naší laboratoře:

### 1) Kombinovaný screening v I. trimestru

Tento screening probíhá v **11.-14. gestačním týdnu**. Tvoří ho podrobné UZ vyšetření proměřením šířkového projasnění - NT (nuchal translucency) - nejlépe v období 11+3 až 13+6 a odběr krve na stanovení PAPP-A a free-β-hCG – optimálně v průběhu 11. – 12. týdne (10+1 až 11+6).

Vyhovující a běžně prováděný je i odběr krve ve stejný den jako UZ-vyšetření.

- ❖ Pokud si provádíte UZ vyšetření i závěrečné (celkové) hodnocení screeningů, provedeme pouze laboratorní vyšetření.
- ❖ Pokud provádíte UZ měření, ale neprovádíte si vlastní vyhodnocení, uvedete naměřené hodnoty CRL, NT (příp. i NB) na žádanku o laboratorní vyšetření, a my Vám následně provedeme stanovení biochemických parametrů i celkové vyhodnocení.  
*(Při samostatném odběru krve provedeme nejprve pouze stanovení biochemických markerů, výpočet rizika následuje pak až po dodání UZ parametrů do laboratoře.)*
- ❖ Pokud máte zájem o provádění screeningů v I. trimestru těhotenství, ale sami neprovádíte UZ měření NT, nabízíme možnost posílat těhotné na některé spolupracující **UZ pracoviště**, kde bude toto vyšetření pro Vaše pacientky zajištěno. Závěrečná zpráva je pak zaslána Vám, jako ošetřujícímu lékaři.

### 2) Screening ve II. trimestru (tzv. triple test)

- ◆ zahrnuje stanovení hCG, AFP a uE3, včetně vyhodnocení rizika
- ◆ optimální doba pro provedení je **16.-17. t. gestace** – od 15+1 (max. rozmezí 15. – 22. t)
- ◆ výsledek je vždy validován lékařem genetikem

### 3) Sekvenční integrovaný screening v I. a II. trimestru

Multicentrické studie provedené ve Velké Británii (SURUSS) a v USA (FASTER) poměrně zřetelně prokázaly, že **integrovaný screening** je nejvýhodnějším z hlediska senzitivity a falešné pozitivivity screeningového testu :

**Senzitivita** (detekční účinnost, DR) pro trisomii 21 je **90%** při **falešné pozitivitě** (FPR) **1%** (respektive 95% při falešné pozitivitě 5%).

Při sekvenčním integrovaném screeningu se riziko vyhodnocuje s využitím jak výsledků z I. trimestru – tj. hodnot PAPP A a měření NT, tak i výsledků z II. trimestru – stanovení AFP, hCG, uE3.

Sekvenční integrovaný screening navíc zhodnocuje velmi dobré parametry a včasné provedení kombinovaného screeningu v I. trimestru.

### Schéma postupu :

- Provedení kombinovaného screeningu v I. trimestru v 11. - 14. týdnu gestace (10+1 až 13+6).  
(Údaje těchto těhotných budou čekat v expertním programu na provedení druhotrimestrálního screeningu.)
- Vždy vydání výsledku rizika VVV plynoucí z prvotrimestrálního screeningu.
- V případě vysokého rizika zjištěného již ve screeningu v I. trimestru (> 1:100) bude screening ukončen a těhotná odeslána na další vyšetření na lékařskou genetiku.
- Ostatním těhotným se v 16. - 17. týdnu provede standardní screening ve II. trimestru a jeho výsledek se pak již integruje s výsledkem v I. trimestru.
- Hodnocení integrovaného screeningu v naší laboratoři je validováno lékařem genetikem.

**Poznámka:** U pracovišť, kterým neprovádíme hodnocení screeningu v I. trimestru je nutné na žádance o screening v II. trimestru uvést hodnoty: datum provedení prvotrimestrálního UZ, CRL, NT event.NB

***Nezbytnou podmínkou pro provedení integrace je však stanovení markerů  
jak v I. tak i ve II. trimestru gravidity v naší laboratoři !!!***

*(mediány jsou vždy specifické pro konkrétní laboratoř !)*

- pro jednotlivé části tohoto integrovaného testu (kombinovaný screening v I. trimestru a screening ve II. trimestru) platí podmínky uvedené v kapitole 1) a 2) této nabídky

### 4) Tzv. sérum-integrovaný screening v I. a II. trimestru

Je variantou předešlé metody screeningového testu pro případ, že není dostupné nebo není provedeno měření NT. Postup je analogický předchozímu bodu, vyhodnocení se provádí pouze na základě biochemických markerů.

***Výběr způsobu provedení screeningového testu záleží zcela na Vás !***

Pokud odběry krve provádíte na vlastním pracovišti, zabezpečíme transport do naší laboratoře vlastním vozem.

Laboratoř IDL s.r.o je držitelem certifikátu FMF (Fetal Medicine Foundation), dále certifikátu Systému řízení jakosti podle ISO 9001:2008 a má Registrační list laboratoře zabývající se screenigem v I. a II. trimestru těhotenství. Pravidelně rovněž získává osvědčení resp. certifikáty v systémech mezilaboratorní kontroly kvality UK NEQAS a SEKK. V úzké spolupráci s genetickým pracovištěm prim. MUDr. V. Gregora je naše laboratoř připravena pro Vás tato vyšetření i veškeré zde uvedené screeningové postupy zajišťovat po stránce technické i organizační.

Všechny další Vaše dotazy Vám rádi zodpovíme na telefonních číslech :

**272 701 543, příp. mobil 731 11 55 88, nebo 603 428 651.**

Věříme, že tato naše nabídka přispěje k naší lepší vzájemné spolupráci a zkvalitní péči o Vaše těhotné.

RNDr. Zdeňka Procházková  
laboratoř IDL s.r.o., Praha 10

Prim. MUDr. Vladimír Gregor  
Odd. lékařské genetiky FTN