

Informace pro těhotné o prenatálním screeningu vrozených vývojových vad u plodu

Co je screeningové vyšetření

Screeningové vyšetřování vrozených vad plodu (tj. celoplošné - nabízené všem těhotným) je **orientační metoda**, která slouží k vyhledání těhotných žen se zvýšeným rizikem některých vrozených vad. U této skupiny těhotných je pak doporučováno pokračovat v dalším vyšetření, které již stanoví konkrétní typ vady.

V každém těhotenství existuje riziko asi 3-5 % , že plod může mít nějakou vrozenou vadu - od vad drobných, „kosmetických“, až po vady závažné, ohrožující další vývoj i život takto postiženého jedince. Toto riziko platí i pro rodičovské páry zcela zdravé, bez genetické zátěže v rodině. **Test, který by stoprocentně vyloučil všechny možné vady, neexistuje !** Některé vady se ale dají odhalit ultrazvukovým vyšetřením, na jiné je zaměřen právě biochemický či kombinovaný screening.

Jak a kdy se toto vyšetření provádí

Screening v I. trimestru gravidity

Jedná se o tzv. **kombinovaný test**, kdy se kombinuje vyšetření ultrazvukové s biochemickým. V průběhu 11.-14. týdne těhotenství je proveden jednak odběr 5 ml krve ze žíly těhotné, jednak ultrazvukové vyšetření plodu, včetně změření některých znaků (především šíjového projasnění). Odběr krve a ultrazvuk mohou být provedeny odděleně nebo současně. V laboratoři se stanoví hladiny následujících látek:

- PAPP-A
- f-βHCG

Zjištěné hodnoty se dále zpracovávají expertním počítačovým programem, který bere v úvahu i týden těhotenství určený ultrazvukem, hmotnost a věk těhotné. Výsledkem je vyčíslené **individuální riziko** udávající **pravděpodobnost** postižení plodu vrozenou vadou.

Screening ve II. trimestru gravidity

Screening ve II. trimestru gravidity je screenigem **biochemickým**. Odběr na screening vrozených vad plodu v II. trimestru gravidity se provádí obvykle v 16. - 17. týdnu těhotenství. Jedná se opět o odběr 5 ml krve ze žíly těhotné. V laboratoři se stanoví hladiny tří sledovaných látek :

- alfa-1-fetoproteinu (AFP)
- volného estriolu (uE3)
- lidského choriového gonadotropinu (hCG)

Zjištěné hodnoty se také zpracují expertním počítačovým programem, který zohlední týden těhotenství určený ultrazvukem, hmotnost i věk těhotné. Výsledkem je opět vyčíslené **individuální riziko** udávající **pravděpodobnost** postižení plodu vrozenou vadou.

Sekvenční integrovaný screening

Zahrnuje provedení obou předchozích testů a výpočet integrovaného rizika (jednoho rizika plynoucího z parametrů obou testů).

Které vrozené vady může biochemický screening signalizovat

Screening je zaměřen především na **vyhledávání rizika Downova syndromu** (dříve označovaného jako mongolismus). Tento syndrom je způsoben přítomností nadpočetného chromozomu č.21 v buňkách plodu. Jedná se o nejčastější příčinu mentální retardace (opoždění duševního vývoje) často spojené s dalšími vrozenými vadami plodu - např. srdce nebo trávicího traktu.

V případě zvýšeného rizika této vady se doporučuje provést odběr choriových klků (CVS) nebo amniocentézu (odběr plodové vody), což umožní detailní posouzení přímo chromozomů plodu. Toto je již test diagnostický, který dokáže Downův syndrom jednoznačně potvrdit nebo vyloučit.

Oba typy screeningu mohou ještě upozornit **na možnost** další chromozomální vady - vzácného *Edwardsova syndromu*, který je způsoben nadpočetným chromozomem č.18. Jedná se o postižení duševního vývoje i o další vady orgánů, **závažnější než u Downova syndromu**. Jeho výskyt je ale velice vzácný. Diagnostickým testem je i v tomto případě opět CVS či odběr plodové vody a posouzení chromozomů plodu.

Další vadou, kterou **může screening** ve II.trimestru gravidity **signalizovat**, je tzv. *defekt neurální trubice* (NTD), který zahrnuje buď tzv. anencefalii, tedy nedostatečný vývoj mozku a lebky, který není slučitelný se životem, nebo spinu bifidu - otevřený rozštěp páteře, který v závislosti na rozsahu defektu může způsobovat ochrnutí dolní části těla, ztrátu kontroly nad vylučováním moče a stolice a další závažné komplikace. **Pozitivní screening může též signalizovat rozštěp přední stěny břišní**. Při zvýšeném riziku těchto rozštěpových vad se následně provádí cílené ultrazvukové vyšetření plodu

Co znamená pozitivní výsledek screeningu

Pozitivní celkové riziko nebo extrémně zvýšená či snížená některá ze sledovaných hodnot neznamena nic jiného, než **nutnost pokračovat ve vyšetření** - buď odběrem plodové vody či choriových klků nebo podrobným ultrazvukovým vyšetřením. V naprosté většině případů je konečný výsledek vyšetření v pořádku, tj. žádná vrozená vada se nezjistí.

V případě zjištění závažné vady plodu se může těhotná rozhodnout o případném ukončení těhotenství z genetické indikace do 24. týdne těhotenství.

!! Pozitivní výsledek screeningu tedy

automaticky neznamena přítomnost vrozené vady,

jen nutnost ověření dalším testem !!

V případě nejasností nebo dalších otázek se prosím obraťte na pracovníky oddělení lékařské genetiky :

prim. MUDr. Vladimír Gregor, Soukromá genetická ordinace,

Ohmova 271, Praha 10, TEL: 271 961 183, 602 643 733

nebo

FTN, Oddělení lékařské genetiky, Vídeňská 800, Praha 4, TEL: 261 083 760