



GYNECOLOGIA ET OBSTETRITIO s.r.o.

Těhotenské screeningové testy

Kombinovaný test - screening Downova syndromu v I. trimestru

Kombinovaný test - screening Downova syndromu v I. trimestru / jinak je toto vrozené onemocnění nazýváno také trizomií 21. chromozomu / je vysoce citlivý a včasný způsob odhalení zvýšeného rizika nejen této vrozené vývojové vady, ale i řady dalších, a to na konci první třetiny /trimestru/ těhotenství. Kombinace dvou kroků tohoto testu umožňuje detekci až 95 % plodů postižených Downovým syndromem, / pozn.: tradiční druhotrimestrální biochemický screening, prodáváný v 16. týdnu těhotenství - tzv. tripple test, dokáže zachytit jen 60 % dětí s tímto syndromem/

Tento test se provádí v následujících dvou krocích:

- biochemické markery tohoto testu / free beta HCG a PAPP-A/ se odebírají ze žíly těhotné ženy v 10. až 12. týdnu těhotenství - první krok testu., free beta HCG a PAPP-A jsou látky, které se vytvářejí v plodovém lůžku a přestupují do krevního oběhu matky., u trizomie 21 chromozomu je hladina těchto látek abnormální
- podrobné ultrazvukové vyšetření se provádí ve 12. až 14. týdnu těhotenství ultrazvukovou sondou přes břicho klientky se zaměřením na šíjové projasnění /nuchal translucency - NT/, nosní kůstku /nasal bone - NB/, obličejový úhel /facial angle/, průtok v ductus venosus / DV flow/ a regurgitaci krve mezi pravou srdeční síní a komorou plodu /TV flow/ - druhý krok testu

Výsledkem kombinace těchto dvou kroků je vyhodnocení kombinovaného testu ihned po skončení ultrazvukového vyšetření a vypočtení rizika Downova syndromu. Těhotná je seznámena s výsledky testu, poučena o riziku vzniku Downova syndromu a je jí předán protokol o provedeném vyšetření.

Výhody kombinovaného testu:

- vysoká citlivost, minimální riziko pro matku a plod
- přesná datace těhotenství a určení nejpravděpodobnějšího termínu porodu

Vyšetření šíjového projasnění - NT - pomocí ultrazvuku ve 12.-14. týdnu gravidity se zaměřuje na hromadění podkožní tekutiny v zátylku plodu. Tato vrstva se při UZ vyšetření zobrazuje jako šíjové projasnění - nuchal translucency - NT. Přítomnost většího množství tekutiny v této oblasti je často spojeno s chromozomálními aberacemi - např. s Downovým syndromem.

- vyšetření nosní kůstky - nasal bone - NB ve 12.-14. týdnu gravidity se provádí z profilu plodu při podstatném zvětšení obrazu. Nepřítomnost nosní kůstky může signalizovat postižení Downovým syndromem.
- vyšetření obličejového úhlu, DV flow a TV flow vám bude vysvětleno v ordinaci
- při výpočtu rizika chromozomální aberace se kombinují známá rizika daná věkem matky, tloušťkou NT, přítomnosti či nepřítomnosti NB a dalších UZ markerů a hladinou biochemických markerů v krvi těhotné. Výsledkem je číslo, které udává možné riziko vzniku narození dítěte s Downovým syndromem.
 - pokud je vypočtené riziko menší jak 1 : 100, je výsledek testu negativní. Je nutné si uvědomit, že nízké riziko narození dítěte s Downovým syndromem není totožné s pojmem žádné riziko.
 - pokud je vypočtené riziko větší jak 1 : 100, je výsledek testu pozitivní, a znamená to vyšší pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem. To ale neznamená, že se dítě narodí s tímto syndromem. Znamená to jen to, že je těhotná zařazena do rizikové skupiny a dále je podrobně vyšetřována. Pokud si bude přát vyloučit tento syndrom, je jí nabídnuto genetického vyšetření z biopsie choriových klků nebo z buněk plodové vody.

Tento text byl částečně převzat, zkrácen a upraven z originálního textu společnosti Prediko s.r.o. Zlín, www.prediko.cz, s jejím laskavým svolením.