

VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

V naší laboratoři provádíme laboratorní screeningová vyšetření vrozených vývojových vad (VVV) a ve spolupráci s genetikem i hodnocení rizik. Spolupracujeme s lékaři z oddělení lékařské genetiky Thomayerovy nemocnice v Krči. Naše laboratoř má Registrační list laboratoře zabývající se screeningem v I. a II. trimestru těhotenství. Pravidelně získáváme osvědčení v domácím (SEKK) systému mezilaboratorní kontroly kvality.

Screening vrozených vývojových vad je soubor vyšetření během těhotenství, která slouží k vyhledání těhotných žen se zvýšeným rizikem některých vrozených vad. U těchto žen je poté doporučeno navštívit genetickou ambulanci, kde lékaři těhotné ženě vysvětlí možnosti a rizika různých vyšetření plodu, která vrozenou vadu odhalí. Biochemický screening je zaměřen především na vyhledání rizika Downova syndromu. Tento syndrom je způsoben přítomností nadpočetného chromozomu 21 v buňkách plodu. Jedná se o nejčastější příčinu mentální retardace a je často spojený s dalšími vrozenými vadami srdce nebo trávicího traktu.

Biochemický screening může upozornit i na další chromosomální vady. Edwardsův syndrom, který je způsoben nadpočetným chromozomem 18. a Patauův syndrom, kde jde o nadpočetný je chromozom 13. Edwardsův syndrom způsobuje postižení duševního vývoje i další vady orgánů a je závažnější než u Downův syndrom. Patauův syndrom má za následek nízkou porodní váhu, mnohočetné vývojové vady srdce, anomálie obratlů, mikrocefalii a těžkou psychomotorickou retardací. Postižení umírají většinou ještě v kojeneckém věku. Patauův i Edwardsův syndrom se vyskytují velmi vzácně.

Další vadou, kterou může biochemický screening signalizovat, je defekt neurální trubice (NTD), který zahrnuje buď tzv. anencefalii, nedostatečný vývoj mozku a lebky, a 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 provádí cílené ultrazvukové vyšetření plodu.

Screening vrozených vývojových vad vyšetřujeme ze séra těhotné ženy. Vyšetřované analyty nejsou příliš stabilní. Je vhodné co nejrychlejší dodání krve do laboratoře. Pokud není možné dodat krev v den odběru, je nutné provést centrifugaci vzorků a zmrazení, případně zchlazení séra. Také lze odeslat pacientky na odběr na některé z našich odběrových pracovišť. Jejich seznam naleznete na stránkách www.prevedig.cz nebo na zadní straně papírové žádanky pro screening vrozených vývojových vad.

SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD V 1. TRIMESTRU TĚHOTENSTVÍ

Prvotrimestrální screening Downova syndromu a dalších vad se provádí od začátku 11. do konce 13. týdne těhotenství. Riziko se počítá ze znaků (markerů) chromozomálních vad plodu získaných vyšetřením krve matky a při ultrazvukovém vyšetření. V naší laboratoři vyšetřujeme koncentraci volné podjednotky β -HCG a PAPP-A. Pro výpočet rizika se dále používá: věk a váha matky, datum poslední menstruace, stáří plodu (nejlépe vypočítané podle délky CRL v mm), množství tekutiny nahromaděné v podkoží v oblasti záhlaví plodu (velikost nuchální translucence - NT v mm) a přítomnost/nepřítomnost nosní kůstky („NB“).

PRAKTICKÉ INFORMACE PRO VYŠETŘENÍ:

- Vyšetřujeme ze **séra** těhotné pacientky.
- Výsledky screeningu vydáváme dvěma způsoby podle přání lékaře:
 1. S výpočtem rizika programem Alpha8. Výsledky vydáváme každé úterý odpoledne zkontrolované a podepsané genetikem z oddělení lékařské genetiky Thomayerovy nemocnice v Krči.
 2. Zašleme stanovené biochemické markery lékaři nebo specialistovi dle požadavku ošetřujícího lékaře). Výsledky vydáváme denně.
- Cena pro samoplátce je v obou případech 760 Kč (hodnocení rizika je zdarma)
- **Vzor vyplněné žádanky.** Modře jsou vyplněny ultrazvukové parametry, které potřebujeme, pokud hodnotíme riziko v naší laboratoři. Lze je zaslat spolu se vzorkem krve, ale také je dodat i později. Stanovíme biochemické analyty a riziko spočítáme po dodání ultrazvuku.

POUKAZ NA LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ		Screening VVV		270 00 3261 270 00 3133 Fax 270 00 3132	
ID	905401/3866	Datum narození	1. 4. 90	Plátce:	411
Příjmení	NOVÁKOVÁ	Pohlaví	Ž	201	
Jméno	JANA	Muž Ženě		205	
Dg.	Z137	Ost. Dg.	Z348	207	
Bydliště:	Washingtonova 122/9			209	
	PRAHA 1			211	
Odběr provedl(a):	P. Vachová	Kód náhrady:		213	
Datum odběru:	10.5.18	Čas odb.:	8:00	333	
				PVP	
				FAKTURUJTE	
				ordbači	
				PACIENT	
				utváří	
				na místě	
				Odbornost	
				603	nebo 613
				Přítel	
				počítá	
					1
Screening vrozených vývojových vad v I. TRIMESTRU gravidity			Počet plodů: 1		
PAPP-A	Hmotnost (kg): 60	Datum provedení UZ: 4.5.18	1. plod	2. plod	
free b-HCG	Datum PM: 10.2.18	Délka gravidity dle UZ: 12 + 6	CRL(mm): 59,0	CRL(mm):	
			NT(mm): 4,6	NT(mm):	
			N.B.: přítomna*	N.B.: přítomna*	
			nepřítomna*	nepřítomna*	
			neměřeno*	neměřeno*	
<input type="checkbox"/> + Screening preeklampsie - PIGF (placentární růstový faktor)			*označte zakroužkováním		
Screening vrozených vývojových vad v II. TRIMESTRU gravidity			Počet plodů:		
AFP, HCG, uE3	Hmotnost (kg):	Datum provedení UZ:	UZ provedl(a):		
vč. výpočtu rizik	Datum PM:	Délka gravidity dle UZ: Týdny + Dny	Dr. Vachová		

- Provádíme i **stanovení PIGF** (Placentární růstový faktor), který je markerem pro ranou diagnostiku preeklampsie. Spolu směřením středního arteriálního tlaku a dopplerovským měřením uterinních arterií přispívá k diagnostice tohoto onemocnění již před prvními příznaky. Stanovení provádíme ze séra těhotné ženy v 11. až 13. týdnu těhotenství. Stačí dohromady jeden odběr pro PIGF a screening vl.trimestru. Cena PIGF pro samoplátce je 590 Kč.

SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD VE 2. TRIMESTRU TĚHOTENSTVÍ (tzv. TRIPLE TEST)

Triple test je jednoduchou a poměrně efektivní formou screeningu vrozených vývojových vad, který je realizován pouhým odběrem krve. V současné době se samotný triple test používá ke screeningu chromozomálních syndromů u žen, které přicházejí k lékaři v pozdějším stádiu těhotenství nebo jako součást integrovaného testu (viz dále). Optimální načasování odběru krevního vzorku je mezi 16. - 18. týdnem těhotenství. Lze ovšem vyšetřit krevní vzorky už v 15. týdnu těhotenství a nejpozději lze tyto testy provést do konce 22. týdne těhotenství. Triple test zahrnuje stanovení: alfa1-fetoproteinu (AFP), celkového choriogonadotropinu (β HCG) a nekonjugovaného estriolu ($uE3$).

PRAKTICKÉ INFORMACE PRO VYŠETŘENÍ:

- Vyšetřujeme ze séra těhotné pacientky.
- Všechny výsledky vydáváme ve formě zprávy s hodnocením a výpočtem rizika programem Alpha8. Každé úterý zprávy zkontroluje a podepíše genetik z oddělení lékařské genetiky Thomayerovy nemocnice v Krči.
- Cena pro samoplátce je 650 Kč.
- Správně vyplněná žádanka:

POUKAZ NA LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ Screening VVV		270 00 3261 270 00 3133 Fax 270 00 3132	
ID: 905401/3866	Datum narození: 1. 4. 90	Plátce: 411	
Příjmení: NOVÁKOVÁ	Pohlaví: <input checked="" type="checkbox"/> Muž <input type="checkbox"/> Žena	<input type="checkbox"/> 201	
Jméno: JANA	Titul: Mgr.	<input type="checkbox"/> 205	
Dg. Z137	Ost. Dg. Z34R	<input type="checkbox"/> 207	
Bydliště: Washingtonova 182/19 PRAHA 1		<input type="checkbox"/> 209	
Odběr provedl(a): M. Vachalová	Datum odběru: 10. 5. 18	<input type="checkbox"/> 211	
	Čas odb.: 8:00	<input type="checkbox"/> 213	
		<input type="checkbox"/> 333	
		FAKTURUJTE ordinaci	
		PACIENT uhradí na místě	
Screening vrozených vývojových vad v I. TRIMESTRU gravidity		Počet plodů: 1	
PAPP-A	Hmotnost (kg): 60 Datum provedení UZ: 4. 5. 18	1. plod	2. plod
free b-HCG	Datum PM: 10. 2. 18 Délka gravidity dle UZ: 12 + 6	CRL (mm): 59,0	CRL (mm):
		NT (mm): 4,6	NT (mm):
		N.B.: (přítomna*) nepřítomna* nemáěno*	N.B.: přítomna* nepřítomna* nemáěno*
<input type="checkbox"/> + Screening preeklampsie - PIGF (placentární růstový faktor)		*označuje zakroužkováním	
Screening vrozených vývojových vad v II. TRIMESTRU gravidity		Počet plodů:	
AFP, HCG, uE3	Hmotnost (kg): Datum provedení UZ:	UZ provedl(a): M. Vachalová	
vč. výpočtu rizik	Datum PM: Délka gravidity dle UZ: Týdny + Dny		

INTEGROVANÝ TEST

Jedná se o nejdokonalejší strategii biochemického screeningu vůbec. Integrovaný test má absolutně nejvyšší senzitivitu, tzn., že s nejvyšší možnou pravděpodobností nemůžeme promeškat reálně přítomnou vadu plodu. Test má také nejnižší falešnou pozitivitu, je tedy velmi malé procento falešně pozitivních výsledků, které by zbytečně těhotné ženy stresovaly. Velmi důležitým aspektem nízké falešné positivity je, že jen velmi malé procento žen se musí podrobovat diagnostickým invazivním výkonům. Z praktického hlediska je integrovaný test prováděn spojením výsledků testu v 1. trimestru a výsledků triple testu ve trimestru druhém. V naší laboratoři provádíme nejvíce **sekvenční variantu integrovaného testu**. Po odběru v 1. trimestru pošleme lékaři předběžnou zprávu a definitivní závěrečné hodnocení probíhá až po odběru ve 2. trimestru.

PRAKTICKÉ INFORMACE PRO VYŠETŘENÍ:

- Pacientka by měla mít odběr pro screening v 1. trimestru v rozmezí 10+0 až 13+3.
- Ultrazvuk (měření CRL, NT a NB) musí být proveden 11+3 až 13+6.
- Odběr pro screening ve 2. trimestru by měl být mezi 15+0 až 22+6.
- Obě biochemická vyšetření by měla proběhnout v naší laboratoři.
- Pracoviště, kterým nehodnotíme screening v 1. trimestru, ale mají zájem o integrovaný test, musí doplnit na žádanku pro 2. trimestr hodnoty CRL, NT a přítomnost/nepřítomnost NB z 1. trimestru.
- Vydáváme výsledky ve formě zprávy s hodnocením a výpočtem rizika programem Alpha8. Výsledky vydáváme každé úterý zkontrolované a podepsané genetikem z oddělení lékařské genetiky Thomayerovy nemocnice v Krči.

Speciální případ je tzv. **sérum integrovaný test**, u kterého se hodnotí pouze biochemické markery vrozených vývojových vad bez započítání ultrazvukových parametrů z 1. trimestru (těhotenství se datuje pouze orientačně podle poslední menstruace).