

Znalost a informovanost pro pocit jistoty:

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 prenatální 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.

Co znamená chromozomální aberace?

Někdy mohou lidské buňky obsahovat odlišný počet chromozomů, nebo mohou mít chromozomy odlišnou stavbu. Tato porucha vzniká při oplození – 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.

Jaká je citlivost „kombinovaného testu“ v I. trimestru?

Jde o test, který kombinuje vyšetření krve matky s vyšetřením specifických ultrazvukových detailů plodu umožňuje detekci až 85 % plodů s Downovým syndromem. Tradiční biochemický screening prováděný v 16. týdnu těhotenství – tzv. trojitý test – dokáže zachytit pouze 50 – 60 % dětí s tímto syndromem.

Co je to PREEKLAMPSIE ?

Jedná se o soubor dvou až tří symptomů (vysokého krevního tlaku, nálezů bílkoviny v moči a rozsáhlých otoků), vyskytujících se pouze v souvislosti s těhotenstvím - nejčastěji však po jeho 20. týdnu. V souvislosti s ní dochází často k závažnému zpomalení růstu plodu v děloze, čímž se zvyšuje riziko nitroděložního odumření plodu. Nepoznaná preeklampsie může tak vyústit v těžké, někdy až fatální, poškození zdraví matky i dítěte a patří proto k nejobávanějším komplikacím těhotenství. Není nijak vzácná. Vyskytuje se až u 5% všech těhotných žen.

Co je to IUGR- růstová retardace plodu ?

Je to postupné zaostávání růstu plodu pod normu stanovenou pro dané stáří těhotenství v důsledku nedostatečného zásobení jeho organismu kyslíkem a živinami. Dítě v děloze trvale strádá a v konečném důsledku je ohroženo úmrtím v průběhu nitroděložního vývoje.

Proč PREEKLAMPSIE a IUGR vzniká?

Společnou příčinou je nedokonalé „uhnízdění“ placenty v časných stádiích gravidity, což významným způsobem ovlivní průtok krve mateřskými cévami zásobujícími těhotnou dělohu živinami a kyslíkem. Následnými složitými procesy pak dochází postupně (někdy i náhle) k výše popsaným příznakům..

Lze PREEKLAMPSII a IUGR předvídat?

Ano. Změřením krevního tlaku v kombinaci s ultrazvukovým vyšetřením průtoků krve děložními tepnami a laboratorním vyšetřením placentárních faktorů v krvi těhotné můžeme vznik závažné formy preeklampsie předvídat až v 90%.

Lze snížit riziko vzniku PREEKLAMPSIE a IUGR?

Ano. Výsledky velkých studií ukazují, že u těhotných s vysokým rizikem pro tyto komplikace lze toto snížit až o 50% dlouhodobým užíváním malých dávek Aspirinu.

V čem spočívá vyšetření šijového projasnění – NT a vyšetření nosní kůstky – NB ?

UZ vyšetření šijového projasnění (NT – nuchal translucency) a nosní kůstky (NB – nasal bone) se provádí v 11.- 14. týdnu těhotenství. Pomocí ultrazvuku je změřeno nahromadění podkožní tekutiny v zátylku. Přítomnost většího množství tekutiny v této oblasti je často spojeno s chromozomálními aberacemi plodu – např. s Downovým syndromem. Nepřítomnost nebo zkrácení nosní kůstky v tomto období může signalizovat postižení Downovým syndromem.

V čem spočívá vyšetření krve?

V 10. - 13. (ideální 10+0 až 11+3) týdnu těhotenství vyšetříme z krve matky látku PAPP-A, free-beta hCG. Ty se vytváří v placentě a přestupují do mateřské krve. U těhotných s Downovým syndromem je hladina těchto látek abnormální.

Výpočet rizika chromozomální aberace

Při výpočtu se kombinují známá rizika daná věkem matky, tloušťkou šijového 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...

Jeli vypočtené riziko menší jak 1:300, je riziko narození dítěte s Downovým syndromem nízké. Je důležité si uvědomit, že nízké riziko není totožné s výrazem žádné riziko.

I při negativním výsledku je vhodné provést podrobné ultrazvukové vyšetření mezi 18.- 23. týdnem těhotenství se zaměřením na event. přítomnost vrozených vývojových vad plodu.

Pokud je výsledek testu pozitivní...

Výsledné riziko testu vyšší jak 1:300 znamená to 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 genetické vyšetření z buněk plodové vody nebo choriových klků. Pokud si těhotná invazivní výkon nepřeje, další možností diagnostiky genetické vybavy plodu je neinvazivní vyšetření z krve těhotné PRENASCAN, HARMONY k vyloučení nejzávažnějších chromozomálních aberací trizomie 21, 18 a 13 (Downův, Edwardsův a Patauův syndrom).