



- SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD PLODU
- INVAZIVNÍ PRENÁTÁLNÍ DIAGNOSTIKA
- NEINVAZIVNÍ TESTOVÁNÍ CHROMOZOMÁLNÍCH  
ABERACÍ Z KRVE MATKY
- GENETICKÉ PORADENSTVÍ
- 2D, 3D/4D ULTRAZVUK



PREDIKO

centrum prenatální diagnostiky a genetiky

[www.prediko.cz](http://www.prediko.cz)



# Screening vrozeých vývojových vad plodu v prvním trimestru

KOMBINOVANÝ TEST JE VYSOCE CITLIVÝ A VČASNÝ ZPŮSOB ODHALENÍ ZVÝŠENÉHO RIZIKA VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD PLODU. ODBĚR BIOCHEMICKÝCH MARKERŮ SE PROVÁDÍ V 10. AŽ 13. TÝDNU TĚHOTENSTVÍ. ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ SE PROVÁDÍ V CENTRU PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY VE 12. AŽ 14. TÝDNU TĚHOTENSTVÍ.



*Vyhodnocení screeningu je po ultrazvukovém vyšetření a jeho kombinaci s výsledky biochemických markerů.*

***Výsledek kombinovaného testu je integrován s výsledkem tzv. triple testu ve II. trimestru těhotenství.***

## **Znalost a informovanost pro pocit jistoty**

Dobrá znalost je důležitou součástí prenatalní péče. Naší snahou je co nejlepší informovanost rodičů o moderních diagnostických metodách v těhotenství. Jen dobře informovaní rodiče se mohou správně rozhodnout a zvolit si nejhodnější způsob prenatalní 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. Pohlavní buňky - vajíčka a spermie - obsahují poloviční počet chromozomů.

## **Co znamená chromozomální aberace?**

Někdy mohou lidské buňky obsahovat odlišný počet chromozomů, nebo mohou mít chromozomy odlišnou stavbu. Tato porucha vzniká při oplodnění - tj. při spojení vajíčka se spermii - 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.

## **Co znamená pojem „kombinovaný test - screening v 1. trimestru“?**

Jde o test, který kombinuje vyšetření krve matky s vyšetřením specifických ultrazvukových detailů plodu („NT“ - tloušťka šířového projasnění, „NB“ - přítomnost nosní kůstky). Kombinace těchto dvou metod umožňuje detekci více než 85% plodů s Downovým syndromem. Tradiční screening (2. trimestr) prováděný v 16. týdnu těhotenství - tzv. triple test - dokáže zachytit pouze 65 - 70 % dětí s tímto syndromem.



### **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.

### **Jaké jsou výhody kombinovaného screeningu?**

V současnosti nejefektivnější systém záchytu Downova syndromu v rámci jednoho trimestru. **Absolutně nejdokonalejší způsob screeningu je integrovaný test, jehož součástí je kombinovaný test a triple test ve druhém trimestru.**

- vysoká citlivost pro zjištění větších malformací plodu a mnohých genetických syndromů
- minimální riziko
- přesné určení stáří těhotenství
- diagnóza vícečetného těhotenství

### **V čem spočívá vyšetření krve?**

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

### **V čem spočívá vyšetření šíjového projasnění - NT?**

UZ vyšetření šíjového projasnění (NT - nuchal translucency) se provádí v 11.- 14. týdnu těhotenství. Pomocí ultrazvuku je změřeno nahromadění podkožní tekutiny v zátylku. Tato vrstva tekutiny se na ultrazvuku zobrazuje jako projasnění. Přítomnost většího množství tekutiny v této oblasti je často spojena s chromozomálními aberacemi plodu - např. s Downovým syndromem.

### **V čem spočívá vyšetření nosní kůstky - NB?**

UZ vyšetření nosní kůstky se také provádí mezi 11.- 14. týdnem těhotenství. Nosní kůstku lze zobrazit při větším zvětšení profilu plodu. Nepřítomnost nosní kůstky v tomto období může signalizovat postižení Downovým syndromem.

### **Kvalita UZ a biochemických vyšetření v Centru prenatální diagnostiky**

Vyšetření UZ markeru (NT, NB, FMF, TR, DV) je v centru prováděno na základe metodiky King's College Hospital, London (Fetal Medicine Foundation). Přesnost našeho měření je pravidelně ověřována auditem našich výsledků u tohoto pracoviště. Kvalita biochemických stanovení je kontinuálně ověřována systémem externí kontroly kvality UKNEQAS (Velká Británie).

### **Je nutné po absolvování kombinovaného testu s negativním výsledkem ještě podstoupit odběr krve ve II. trimestru na tzv. triple test ?**

Výsledek testu z I. trimestru je vhodné doplnit vyšetřením tzv. triple testu ve II. trimestru. To je podstatou tzv. integrovaného testu, který má nejvyšší procento záchytu Downova syndromu při nejnižším procentu tzv. falešné pozitivity - 94%. Abnormní hladiny látek, vyšetřených ze séra těhotné formou triple testu, mohou signalizovat přítomnost dalších patologických stavů (např. poruchy uzávěru páteře).

**10. - 14.  
týden  
těhotenství**



**kombinovaný test**  
(10 + 0 až 13 + 6)

Týden: 10 11 12

**Je kombinovaný test v prvním trimestru hrazen z prostředků zdravotního pojištění?**

*Toto vyšetření je považováno za nadstandardní a není hrazeno zdravotními pojišťovnami. Tyto hradí vyšetření prováděné v druhém trimestru těhotenství - triple test a UZ vyšetření mezi 18.- 22. týdnem gravidity. Cena kombinovaného testu je 1.500,- Kč.*

**V čem spočívá měření tzv. FMF úhlu?**

Jde o změření úhlu, který svírá linie horní čelisti plodu s tečnou k okraji čelní kosti. U plodu s Downovým syndromem je tento úhel větší než za fyziologických podmínek.

**V čem spočívá dopplerovské vyšetření tzv. trikuspidální regurgitace - TR?**

Jde o zhodnocení krevního toku přes trojcípou srdeční chlopeň. U plodu s Downovým syndromem, nebo v případě některých srdečních anomálií je patrná zpětná pulzní vlna.

**V čem spočívá dopplerovské vyšetření tzv. venózního ductu - DV?**

Jedná se o zhodnocení pulzní křivky drobné cévní spojky. U plodu s Downovým syndromem je tato křivka abnormální.

**Výpočet rizika chromozomální aberace**

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

Je-li vypočtené riziko menší jak 1 : 100, 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 absolvovat tzv. triple test a ultrazukové vyšetření mezi 18.- 22. týdnem těhotenství se zaměřením na event. přítomnost vrozených vývojových vad plodu.

**Pokud je výsledek testu pozitivní...**

Výsledné riziko testu vyšší jak 1 : 100 znamená 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 (CVS).

# Screening vrožených vývojových vad plodu v prvním a druhém trimestru těhotenství, stanovení rizika preeklampsie

screening ve druhém trimestru (triple test)  
(14 + 0 až 22 + 0, ideální 15 + 0 až 17 + 0)

13 14 15 16 17 18 19  
kombinovaný test + triple test = integrovaný test

INTEGROVANÝ TEST STANOVÍ INDIVIDUÁLNÍ RIZIKO DOWNOVA SYNDROMU A DALŠÍCH ZÁVAŽNÝCH VROŽENÝCH VAD PLODU Z VÝSLEDKŮ KOMBINOVANÉHO TESTU A TRIPLE TESTU.

## Praktický postup absolvování testu

- Určení výsledku kombinovaného testu. Pokud je negativní, tak těhotná pokračuje do 2. trimestru, kdy doporučujeme provést triple test. Jde o zajištění absolutně nejvyšší citlivosti a nejnižší falešné pozitivivity. V případě pozitivního výsledku kombinovaného testu je ošetřujícím lékařem vysvětlen další možný diagnostický postup - ve většině případů CVS a vyšetření karyotypu plodu.
- Ošetřující gynekolog provede ve druhém trimestru (optimálně mezi 15. - 17. týdnem) odběr na tzv. triple test. Odběr může být proveden v ordinaci ošetřujícího lékaře. Ve 2. trimestru budou vyšetřeny další biochemické markery včetně AFP, který je jediným biochemickým markerem NTD (defektu neurální trubice). Defekt neurální trubice není možno v 1. trimestru biochemicky testovat.
- Vydání výsledku integrovaného testu (vyhodnocení se provádí systémem ALPHA). Pokud bude výsledek negativní, pak těhotná absolvovala nejcitlivější test z hlediska predikce vrožených vývojových vad. V případě pozitivního výsledku je opět další postup konzultován s ošetřujícím gynekologem, příp. lékařem Centra prenatalní diagnostiky.
- Přibližně ve 20. týdnu gravidity je provedeno kontrolní UZ vyšetření. Toto vyšetření se provádí na základe indikace ošetřujícího gynekologa. Na vyšetření je možno se objednat telefonicky na stejném čísle jako na kombinovaný test (606 780 317, 575 570 875) a vyšetření je opět prováděno v Centru prenatalní diagnostiky. Hodnocení integrovaného testu, stejně jako UZ vyšetření ve 20. týdnu, je hrazeno z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

## Screeningový protokol a stanovení rizika preeklampsie

Náš screeningový protokol vychází ze zkušeností nejrenomovanějších pracovišť tohoto typu ve světě i v ČR ( Velké Británie - Wolfson Institute Of Preventive Medicine, Londýn, USA - Women and Infants Hospita, Providence, GENNET Praha atd.). Na všech těchto pracovištích se naši pracovníci účastnili odborných stáží. Součástí biochemického testování v rámci screeningu vrožených vývojových vad může být také stanovení rizika preeklampsie. Tent test je založen buď na stanovení biochemických látek PIGF a sFlt-1, nebo Inhibinu A. Více informací vám poskytnou pracovníci našeho centra.

MÁ NEJVYŠŠÍ SENZITIVITU - S NEJVYŠŠÍ MOŽNOU PRAVDĚPODOBNOSTÍ UMOŽŇUJE DIAGNOSTIKOVAT REÁLNĚ PŘÍTOMNOU VADU PLODU. **NA DRUHÉ STRANĚ MÁ TEST NEJNIŽŠÍ FALEŠNOU POZITIVITU. TO ZNAMENÁ, ŽE PODÍL TĚHOTNÝCH, KTERÉ JSOU ZBYTEČNĚ STRESOVÁNY, JE VELMI NÍZKÝ.** DŮLEŽITÝM ASPEKTEM NÍZKÉHO PROCENTA FALEŠNÉ POZITIVITY JE SKUTEČNOST, ŽE VELMI MALÉ PROCENTO ŽEN SE MUSÍ PODROBOVAT INVAZIVNÍM DIAGNOSTICKÝM VÝKONŮM (CVS, AMNIOCENTÉZA).

## Organizace screeningu

Vlastní organizace screeningu je založena na spolupráci centra PREDIKO s.r.o. s laboratořemi Vaše laboratoře s.r.o. ([www.vaselaboratore.cz](http://www.vaselaboratore.cz)). V centru prenatalní diagnostiky a genetiky se provádí ultrazvuková vyšetření a genetické konzultace. Centrum je auditováno pro měření UZ markerů v 1. trimestru u Fetal Medicine Foundation v Londýně (prof. Kypros Nicolaides). Biochemická vyšetření se provádějí v laboratořích Vaše laboratoře s.r.o., které jsou zapsány v Registru laboratořů provádějících screening VVV a účastní se externí kontroly kvality jak v ČR, tak také ve Velké Británii.



# Invazivní prenatální diagnostika

DIAGNOSTIKA PŘÍCHÁZÍ KE SLOVU V OKAMŽIKU, KDY JE VÝSLEDEK SCREENINGU POZITIVNÍ, ČI JE POTVRZENO PODEZŘENÍ LÉKAŘE PŘI VYŠETŘENÍ POMOCÍ UZ. POMOCÍ DIAGNOSTICKÝCH METOD, MŮŽEME VYSLOVIT DEFINITIVNÍ ZÁVĚR PŘI ZVÝŠENÉM RIZIKU VÝSKYTU VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD.



## Základní přehled rychlých diagnostických vyšetření ve spolupráci se společností Vaše laboratoře s.r.o.:

- Rychlé vyšetření nejčastějších chromozomálních aberací - vyloučení Downova, Patauova a Edwardsova syndromu - spolehlivou metodou QF-PCR. Výsledky jsou známy do 2 dnů po odběru plodové vody či biopsii choriových klků.
- Stanovení pohlaví plodu z plodové vody.
- Stanovení gonosomálních aberací (Turnerův syndrom, Klinefelterův syndrom, gonosomální mosaiky)

*V časové tísní a v případě doporučení lékaře hradí vyšetření metodou QF-PCR pojišťovna, jinak si vyšetření pacientky hradí samy.*

## Amniocentéza - stanovení karyotypu z plodové vody

Amniocentéza je výkon spočívající v zavedení tenké jehly přes břišní stěnu do amniální dutiny. Tím získáme malé množství plodové vody, které se velmi rychle spontánně doplní. V plodové vodě se nacházejí buňky plodu, které je možno kultivovat ve speciálním mediu pro jejich namnožení. V každé z těchto buněk je uložena genetická informace plodu ve speciálních útvech, kterým říkáme chromozomy. Zdravý člověk nebo plod má 46 chromozomů. Po speciálním barvení jsme schopni sledovat jejich počet a strukturu v mikroskopu a tak stanovit, zda je genetická výbava plodu (karyotyp) v normě.

Mezi nejčastější genetické abnormality, které v karyotypu plodu nalézáme patří trizomie 21. chromozomu - tzv. Downův syndrom. Odběr plodové vody se provádí mezi 16-20. týdnem těhotenství a výsledek je k dispozici do 3. týdnů.

## CVS - stanovení karyotypu z choriových klků

CVS je výkon spočívající v zavedení velmi tenké jehly do oblasti tzv. choriových klků, což je tkáň, která tvoří základ budoucí placenty. Odběr choriových klků a kultivaci buněk nejčastěji provádíme pro stanovení karyotypu mezi 12-14. týdnem těhotenství. Tímto způsobem lze potvrdit nebo vyvrátit podezření lékaře při pozitivitě kombinovaného testu - nejčastěji slouží k vyloučení Downova syndromu. Výsledek vyšetření je k dispozici do 2. týdnů.

## Metoda QF-PCR (kvantitativní fluorescenční PCR)

Naše centrum ve spolupráci s laboratořemi Imalab s.r.o. provádí vedle „běžné“ výše zmíněné diagnostiky, také metodu QF-PCR, která vyniká rychlostí odhalení případných vývojových vad v prenatálním stadiu. Tato metoda umožňuje znát výsledek vyšetření na přítomnost některých vad do 48 hodin po odběru plodové vody či biopsie choriových klků. Tímto v maximální možné míře eliminuje stresový faktor při čekání na výsledek provedených vyšetření. QF-PCR představuje metodu vhodnou k rychlé diagnostice nejčastějších aneuploidií a umožňuje okamžitý management patologických těhotenství.

# 2D, 3D/4D ultrazvuk

ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ JE NEINVAZIVNÍ METODA PRO ZOBRAZENÍ PLODU V DĚLOZE. GENETICKÝ ULTRAZVUK SE ZAMĚŘUJE NA PRŮKAZ PŘÍMÝCH ČI NEPŘÍMÝCH ZNÁMEK VROZENÝCH DEFEKTŮ V RŮZNÝCH STÁDIÍCH TĚHOTENSTVÍ. ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ LZE DÁLE ROZDĚLIT Z HLEDISKA VÝSTUPNÍHO „VZHLEDU“ NA 2D A 3D/4D ULTRAZVUK.



## Ultrazvukové vyšetření v I. trimestru těhotenství

- Optimální termín je mezi 11. - 14. týdnem gravidity
- Měříme biometrii plodu - hlavně CRL: temenokostrční vzdálenost
- Specifické UZ markery pro záchyt genetických syndromů jsou:
  - NT - výška šijového projasnění
  - NB - přítomnost a délka nosní kůstky
  - TR - trikuspidální regurgitace (průkaz zpětného krevního toku přes trojicípu srdeční chlopeň)
  - FMF (Frontomaxilární úhel) úhel, který svírá linie obličeje s rovinou horní čelisti
  - DV - dopplerovské vyšetření venózního ductu
- Sledujeme další anatomické známky, základní srdeční morfologii, srdeční frekvenci, pohyblivost plodu, plodové obaly apod.
- V případě vícečetného těhotenství lze určit, zda plody mají společnou nebo oddělenou placentu

## Ultrazvukové vyšetření ve II. trimestru těhotenství

- Optimální termín je mezi 18. - 22. týdnem gravidity
- Provádíme biometrii plodu. Základní rozměry pro určení gestačního stáří plodu jsou: BPD, HC, AC, FL
- Měříme určité orgány ve vztahu k určení rizika některých vývojových vad (např. šijový záhyb, šířku mozečku, délku nosní kůstky, šířku ledvinových pániček apod.)
- Hodnotíme základní anatomii orgánů plodu
- Hodnotíme základní anatomii srdce - tzv. fetální echokardio
- Sledujeme nepřímé známky VVV plodu: charakter placenty, polohu plodu, množství plodové vody, pohyblivost plodu apod.

## 3D/4D ultrazvuk

Lékaři centra mají možnost velmi detailního a plastického prokreslení orgánů plodu ve všech stádiích těhotenství pomocí trojrozměrného ultrazvuku. Zjednodušeně lze popsat, že 3D ultrazvukový obraz je dán velmi přesným a rychlým zpracováním dat ze tří vyšetřovaných rovin.

### Čtyřrozměrný ultrazvuk (4D)

znamená trojrozměrné zobrazení v reálném case. Tím je dosaženo vysoké věrnosti výsledného záběru. Prostorový vjem, volba určité roviny zobrazení a schopnost vysokého zvětšení umožňují cílenější diagnostiku jistých vývojových defektů či anomálií. Na druhé straně je reálná šance velmi rychle ověřit a často vyloučit tzv. „podezřelý“ nález. Mezi tyto podezřelé nálezy patří zejména rozštěpové defekty, které lze pomocí této metody snáze ověřit a dokončit přesnější diagnostiku. Tyto rozštěpové defekty se mohou vyskytovat nejenom v obličeji, ale i v oblasti břišní stěny a hlavně páteře.

Pro nastávající maminku znamená trojrozměrný obrázek plodu nesrovnatelně větší vizuální zážitek, než je běžný UZ záznam, který pracuje na principu „odstupňované šedí“, a je mnohdy pro rodiče málo srozumitelný. Těhotná může také za ideálních podmínek sledovat pohyby plodu, jeho mimiku, gestikulaci, zívání a dokonce smích. V případě zájmu je možno archivovat 3D záznam na DVD a pořídit fotky.

**Optimální termín pro 3D UZ vyšetření je mezi 20. - 30. týdnem gravidity. Vyšetření trvá cca 10 minut. Zobrazení je závislé na poloze plodu.**

# Neinvasivní prenatální testování (DNA testování) chromozomálních aberací

NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTY NIPT (NON-INVASIVE PRENATAL TESTING) NABÍZÍ TĚHOTNÝM ŽENÁM URČENÍ DOWN-OVA SYNDROMU A DALŠÍCH NEJBĚŽNĚJŠÍCH TRIZOMIÍ PLODU V RANÉM STÁDIU TĚHOTENSTVÍ. DÁLE UMOŽŇUJÍ STANOVENÍ POHLAVÍ PLODU A MOŽNOST ODHALENÍ ONEMOCNĚNÍ VÁZANÝCH NA POHLAVNÍ CHROMOZOMY (X,Y).

*Provedení neinvasivního prenatálního testu je vhodnou náhradou invazivního výkonu především u těhotenství, u kterých je riziko postižení plodu zvýšeno kvůli:*

- pozitivnímu výsledku běžně prováděného screeningu (kombinovaný test, integrovaný test, triple test) z krve matky
- abnormálnímu nálezu při ultrazvukovém vyšetření
- při rizikové rodinné anamnéze (výskyt Downova syndromu nebo jiného genetického onemocnění u nejbližších příbuzných či v předchozím těhotenství)
- pokročilejšímu věku matky

*Tento typ testování je také vhodný pro těhotné ženy, které chtějí maximálně přesně vyšetření postižení plodu nejčastějšími typy chromozomálních vad (především Downovým syndromem) a nechtějí podstupovat riziko spojené s amniocentézou či jiným invazivním výkonem.*

***V současné době je tento typ testu možno nabízet také ženám, které nechtějí absolvovat běžné screeningové testy.***



Tyto testy odhalí zvýšené množství chromozomálního materiálu (matky a dítěte), který cirkuluje v mateřské krvi. S NIPT testem odpadá riziko potracení plodu, protože pro provedení testu je nutný pouze běžný odběr krve matky. Neinvasivní krevní testy je možné provést již od 10. týdne těhotenství.

## **Mezi rizikové faktory, které mohou být důvodem k provedení testu, patří:**

- vyšší věk matky
- výskyt chromozomálních abnormalit v osobní/rodinné anamnéze
- ultrazvukové zjištění anomálie plodu nasvědčující aneuploidii
- pozitivní screeningový test

## **Prostřednictvím našeho centra PREDIKO, s.r.o. jsou pro pacientky k dispozici tyto neinvasivní krevní testy:**

- Harmony Test (Ariosa, USA, [www.harmony-test.cz](http://www.harmony-test.cz))
- MaterniT Genome (Sequenom, USA, [www.maternit-genome.cz](http://www.maternit-genome.cz))
- MaterniT21Plus (Sequenom, USA, [www.maternit21.cz](http://www.maternit21.cz))



## Harmony Test

Prenatální neinvazivní test americké společnosti Ariosa, zahrnující nejběžnější trizomie plodu (Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom).

Dále nabízíme i několik rozšířených variant, které nabízejí testování vad vázaných na pohlavní chromozomy X a Y, určení pohlaví a DiGeorgův syndrom.

### Přehled vyšetřovaných syndromů:

- Downův syndrom – Trisomie 21
- Edwardsův syndrom – Trisomie 18
- Patauův syndrom – Trisomie 13
- DiGeorgův syndrom – 22q11
- Turnerův syndrom – 45,X
- Klinefelterův syndrom – 47,XXY
- Syndrom super žena – 47,XXX
- Syndrom super muž – 47,XYY
- Určení pohlaví

## MaterniT21 Plus

Špičkový neinvazivní prenatální test americké společnosti Sequenom nabízející široký záběr testování základních trizomií a dalších genetických onemocnění. Test lze úspěšně použít i u vícečetných těhotenství.

### Přehled vyšetřovaných syndromů:

- Downův syndrom – Trisomie 21
- Edwardsův syndrom – Trisomie 18
- Patauův syndrom – Trisomie 13
- Turnerův syndrom – 45,X
- Klinefelterův syndrom – 47,XXY
- Syndrom super žena – 47,XXX
- Syndrom super muž – 47,XYY
- Trizomie 16, Trizomie 22
- Syndrom kočičího křiku – 5p
- DiGeorgův syndrom – 22q11
- Pradel-Willi/Angelman. syn. – 15q
- 1p36 deleční syndrom
- Jacobsenův syndrom – 11q
- Langer-Giedionův syndrom – 8q
- Wolf-Hirschhorn syndrom – 4p
- Určení pohlaví

## MaterniT GENOME

Neinvazivní prenatální test MaterniT™ GENOME od společnosti Sequenom je určen pro všechny těhotné ženy, které chtějí znát maximum informací o svém miminku. Jako první na světě Vám nabízíme tuto možnost péče o těhotnou ženu již od 10. týdne těhotenství. Test MaterniT™ GENOME využívá nejmodernější technologie a ze všech dostupných neinvazivních testů nabízí nejširší spektrum vyšetření. Test je vhodný pro jednočetná těhotenství.

### Přehled vyšetřovaných syndromů:

- Downův syndrom – Trisomie 21
  - Edwardsův syndrom – Trisomie 18
  - Patauův syndrom – Trisomie 13
  - Jiné aneuploidie autozomů
  - Turnerův syndrom – 45,X
  - Klinefelterův syndrom – 47,XXY
  - Syndrom super žena – 47,XXX
  - Syndrom super muž – 47,XYY
  - Trizomie 16, Trizomie 22
  - Syndrom kočičího křiku – 5p
  - DiGeorgův syndrom – 22q11
  - Pradel-Willi/Angelman. syn. – 15q
  - 1p36 deleční syndrom
  - Jacobsenův syndrom – 11q
  - Langer-Giedionův syndrom – 8q
  - Wolf-Hirschhorn syndrom – 4p
  - Určení pohlaví
- Oproti ostatním testům poskytuje informace o přebytkém nebo chybějícím chromozomálním materiálu s rozlišením  $\geq 7$  Mb napříč celým genomem



# Genetické poradenství

LÉKAŘSKÁ GENETIKA SE ZABÝVÁ DIAGNOSTIKOU A PREVENČÍ DĚDIČNÝCH CHOROB V RODINĚ. SPECIFICKÝM RYSEM GENETICKÉ CHOROBY JE JEJÍ TENDENCE VYSKYTOVAT SE V RODINĚ OPAKOVANĚ. VÝZNAMNOU SLOŽKOU GENETICKÉHO PORADENSTVÍ JE NEJEN ZAMĚŘENÍ SE NA PŮVODNÍHO PACIENTA, ALE TAKÉ NA ČLENY JHO RODINY - SOUČASNĚ I BUDOUCÍ. LÉKAŘSKÝ GENETIK POMÁHÁ PACIENTOVI ONEMOCNĚNÍ POROZUMĚT, POCHOPIŤ JHO DĚDIČNOST, STANOVUJE RIZIKO PŘENOSU ONEMOCNĚNÍ NA POTOMKY A NABÍZÍ MOŽNOSTI, JAK TOMUTO PŘENOSU ZABRÁNIT. GENETICKÁ KONZULTACE JE PŘEDEVŠÍM ZALOŽENÁ NA KOMUNIKACI S PACIENTEM A VŽDY JE RESPEKTOVÁNO INDIVIDUÁLNÍ PŘÁNÍ JEDINCE.



## **Jak dlouho genetická konzultace trvá?**

*Genetická konzultace se odvíjí vždy od závažnosti konzultace a počtu konzultovaných osob, vždy je nutné se k vyšetření předem objednat.*

## **Co je nutné si vzít s sebou?**

- je vhodné mít žádanku od lékaře, který genetickou konzultaci doporučil
- veškeré nálezy z odborných ambulancí s uvedenou diagnózou, která se týká problému, který chce pacient konzultovat
- vyplněný rodokmenový dotazník – ke stažení na našich stránkách v sekci genetické poradenství

## **Platí se za vyšetření něco?**

*Pokud ke konzultaci přijde pacient pojištěný u zdravotní pojišťovny v ČR, za vyšetření se neplatí. Pro cizince je k dispozici aktuální ceník na našich internetových stránkách.*

## **Komu je genetická konzultace určena?**

1. pediatriční pacienti – mentální retardace, vícečetné vrozené vývojové vady, poruchy růstu, poruchy zraku, sluchu, porucha kostního vývoje, předčasná či opožděná puberta, nervo- svalové onemocnění, podezření na dědičné onemocnění či riziko dědičného onemocnění, které se objevilo v rodině atd.
2. páry před plánovaným těhotenstvím – potíže s otěhotněním, opakované potraty, kontakt s toxiny v pracovním prostředí, dlouhodobá medikace nutná i během gravidity, dědičné onemocnění u jednoho z páru či v rodině, příbuzenský vztah atd.
3. dárci gamet (vajíček nebo spermií)
4. těhotné ženy – užívání léků či kontakt s toxiny v graviditě, chronické onemocnění u těhotné ženy, zvýšené riziko postižení plodu (pozitivní screening, patologický UZ nález), věk nad 35 let, dědičné onemocnění u těhotné, partnera či blízkého příbuzného, gravidita z příbuzenského vztahu atd.
5. dospělí pacienti – podezření na dědičné onemocnění u pacienta nebo blízkého příbuzného, časté nádorové onemocnění v rodině, nádorové onemocnění u pacienta s rozvojem v mladém věku, vyšetření na přenašečství genetického onemocnění, dědičné onemocnění s rozvojem v dospělosti (kardiomyopatie, dědičné neurologické onemocnění,...) atd.

## **Jak genetická konzultace probíhá?**

1. sepsání anamnézy s konzultujícím pacientem
2. rozbor rodiny (rodokmenový dotazník) s nakreslením rodokmenu
3. klinické vyšetření – zjištění fenotypových znaků, antropometrie, fotodokumentace (tento bod se týká jen pacientů, u kterých je podezření na konkrétní genetické onemocnění a u dětských pacientů)
4. navržení možných vyšetření u konzultujícího pacienta či jiného člena rodiny
5. sepsání informovaného souhlasu
6. odběr vzorku na vyšetření (většinou jde o běžný oděr krve, někdy se využívá bukalní stěr či jiný materiál) – není nutné být na lačno

# Dětská prenatální kardiologie

VYŠETŘENÍ SE PROVÁDÍ U TĚHOTNÉ ŽENY BEZ PŘEDCHOZÍ PŘÍPRAVY, V OBDOBÍ MEZI 18.-22. TÝDNEM TĚHOTENSTVÍ. VYŠETŘENÍ JE NEINVAZIVNÍ, VYŠETŘUJE SE TRANSABDOMINÁLNÍM PŘÍSTUPEM (PŘES BŘICHO TĚHOTNÉ ŽENY) - JDE VLASTNĚ O NÁDSTAVBU NAD 3D/4D ULTRAZVUKOVÝM VYŠETŘENÍM.

## Jaká je četnost vrozených srdečních vad v populaci?

Srdeční vady jsou nejčastější vrozenou anomálií. Vyskytují se cca u 6 novorozenců z 1000 živě narozených dětí. Na Moravě je to cca 200-250 novorozenců každý rok.

## Jaká je příčina vzniku vrozených srdečních vad?

Etiologie neboli příčina vzniku vrozených srdečních vad je multifaktoriální. Až 64% novorozenců s vrozenou srdeční vadou má zdravé rodiče, mladší 35 let, jejich matky měly v těhotenství normální screeningové testy a v rodině nemají žádné vrozené vady. Srdeční vady v podmínkách fetálního krevního oběhu nezpůsobují hypotrofii plodu ani předčasný porod. Typické vrozené srdeční vady se tudíž neprojevují v běžně sledovaných parametrech a bez cíleného vyšetření srdce a cév je nelze před narozením odhalit.

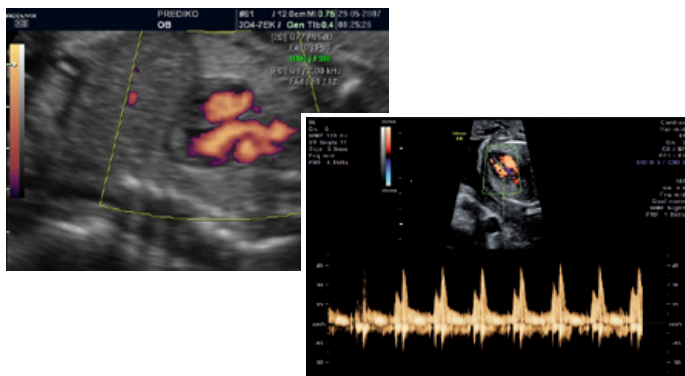
## Proč dětský kardiolog?

Srdce plodu je standardně vyšetřováno v I. a II. trimestru gynekologem, při pozitivním nálezu triple testu nebo při přítomnosti rizikových faktorů může být doporučeno vyšetření srdce specialistou.

Dětský kardiolog má velké zkušenosti ve vyšetření vrozených srdečních vad po narození, zná dobře anatomii zdravého, ale i nemocného srdce, má přehled v možnosti léčby a dalšího sledování.

***Dětská kardiologie posouvá své možnosti již před narození dítěte a systém prenatální detekce vrozených srdečních vad se neustále rozvíjí.***

*V rámci screeningu vrozených vad provádí gynekolog standardně fetální echokardiografii ve 20. týdnu gravidity. Případné podezření na vrozenou vadu nebo poruchu srdečního rytmu následně došetřuje na specializovaném pracovišti dětský kardiolog. Tento má zkušenosti ve vyšetření vrozených srdečních vad, zná dobře anatomii zdravého, ale i nemocného srdce, má přehled v možnosti léčby a dalšího sledování.*



# Souhrn aktivit centra

- Screening v 1. a 2. trimestru těhotenství (kombinovaný a integrovaný test)
- Stanovení rizika preeklampsie
- Konsiliární ultrazuková vyšetření při podezření na vrozené vývojové vady (VVV) plodu nebo v případě vyššího rizika pro závažná genetická onemocnění plodu
- Genetické konzultace v případě pozitivního biochemického screeningu v prvním či druhém trimestru těhotenství s návrhem dalšího postupu
- Invazivní výkonu prenatalní diagnostiky: odběr plodové vody (AMC), biopsie choria (CVS), odběr fetální krve (KC)
- Neinvazivní prenatalní testování chromozomálních aberací
- Genetické poradenství při neplodnosti
- Genetické konzultace u těhotných s prokázanými rizikovými faktory v perikoncepčním či prenatalním období
- 3D/4D UZ vyšetření plodu
- Prenatální kardiologie - specializovaná vyšetření dětským kardiologem
- Výkony fetální medicíny: amniodrenáže, amnioinfúze, punkční procedury u obstrukcí dutých systémů apod.



**PREDIKO**  
centrum prenatalní diagnostiky a genetiky

**PREDIKO, s.r.o.**  
Lešetín I 6966, 760 01 Zlín  
Tel.: 575 570 875, 606 780 317  
E-mail: prediko@prediko.cz

**www.prediko.cz**

**UPOZORNĚNÍ:**  
NA JAKÉKOLIV VYŠETŘENÍ  
DO CENTRA PREDIKO  
SE LZE DOSTAVIT POUZE  
PO PŘEDCHOZÍM OBJEDNÁNÍ.

