

Invazivní vyšetření

odběr plodové vody (amniocentéza) a odběr choriových klků (CVS)

Invazivním vyšetřením získáváme buňky, obsahující genetickou informaci plodu, které můžeme dále laboratorně vyšetřit. Invazivní vyšetření je těhotné doporučeno tehdy, pokud je u plodu zvýšené riziko genetického onemocnění. Nejčastěji je navrženo na základě pozitivního výsledku screeningu I. trimestru, provedeného na našem či jiném pracovišti, nebo na základě pozitivního výsledku tzv. triple testu provedeného gynekologem. Někdy může být důvodem odběru zjištěná vrozená vývojová vada u plodu nebo výskyt genetického onemocnění v rodině. K vyšetření odesílá ošetřující gynekolog nebo vyšetření indikujeme sami na základě námi zjištěných rizik.

V malém procentu případů je odběrem u plodu potvrzeno chromosomální nebo jiné genetické onemocnění. Výsledek invazivního vyšetření je ve většině případů definitivní a je potvrzením diagnózy. Před každým invazivním vyšetřením pacientka podstupuje genetickou konzultaci. Je ideální, pokud se ke konzultaci mohou dostavit oba partneři.

Ti jsou seznámeni s charakterem výkonu, případně nalezené vrozené vady a prognózou pro plod. Spolu s genetikem se rozhodují o nejvhodnějším dalším postupu. Genetická konzultace je vždy nedirektivní. Konečné rozhodnutí je vždy na těhotné ženě a my jej plně akceptujeme. V případě zjištění závažné vady je možné těhotenství na přání ženy ukončit do konce 23. týdne těhotenství.

Výsledek je ženě sdělen telefonicky a je důvěrný. V případě zájmu následuje co nejdříve genetická konzultace.

Odběr choriových klků (CVS)

CVS se provádí od 12. týdne těhotenství (výjimečně od 11. týdne). Odběr se provádí ambulantně po vyplnění informovaného souhlasu, nejlépe po absolvování genetické konzultace. Při odběru může být přítomný rodinný příslušník (partner, matka, atd). Pod ultrazvukovou kontrolou se do dutiny děložní přes břišní stěnu a stěnu dělohy zavede odběrová jehla spojená se stříkačkou a je odtud odsáto malé množství vyšetřovaného materiálu. Celý výkon trvá řádově několik minut. Po odběru zůstává těhotná asi hodinu na pracovišti a pak odchází domů. V den odběru je doporučený klid na lůžku, těhotná má nárok na 14 dní pracovní neschopnosti, ale je to individuální. Invazivní výkon zvyšuje riziko potratu asi o 0,5 % až 1 %. Doba, za kterou je k dispozici výsledek vyšetření se liší dle typu vyšetření – při

podezření např. na Downův syndrom je výsledek většinou do druhého dne. Jiné typy vyšetření (např. při výskytu dědičných onemocnění v rodině) mohou trvat až několik týdnů.

Odběr plodové vody (amniocentéza)

Amniocentéza se provádí od 16. týdne těhotenství. Odběr se provádí ambulantně po vyplnění informovaného souhlasu, nejlépe po absolvování genetické konzultace. Při odběru může být přítomný rodinný příslušník (partner, matka, atd). Pod ultrazvukovou kontrolou se do dutiny děložní přes břišní stěnu a stěnu dělohy zavede odběrová jehla spojená s odběrovým setem a je odtud odsáto malé množství vyšetřovaného materiálu. Celý výkon trvá řádově několik minut. Po odběru zůstává těhotná asi hodinu na pracovišti a pak odchází domů. V den odběru je doporučený klid na lůžku, těhotná má nárok na 14 dní pracovní neschopnosti, ale je to individuální. Invazivní výkon zvyšuje riziko potratu asi o 0,5 % až 1 %. Doba, za kterou je k dispozici výsledek vyšetření se liší dle typu vyšetření – při podezření např. na Downův syndrom, je výsledek většinou do druhého dne. Jiné typy vyšetření (např. při výskytu dědičných onemocnění v rodině) mohou trvat až několik týdnů.