

INVAZIVNÍ VYŠETŘENÍ V GRAVIDITĚ

Výskyt

Invazivní vyšetření v graviditě jsou nezbytnou metodou při diagnostice chromozomálních aberací a některých dědičných onemocnění. Mezi ty nejčastěji se vyskytující řadíme chromozomální odchylky v počtu:

- Downův syndrom (trizomie 21. chromozomu) - nejfrekventovanější chromozomální anomálie, vyskytuje se u 1 z 700 živě narozených dětí
- Edwardsův syndrom (trizomie 18. chromozomu) - vyskytuje se u 1 z 3000 živě narozených dětí
- Patauův syndrom (trizomie 13. chromozomu) - vyskytuje se u 1 z 5000 živě narozených dětí
- Klinefelterův syndrom (nadpočetný chromozom X) - vyskytuje se u 1 z 500 živě narozených dětí
- Turnerův syndrom (chybění chromozomu X) - vyskytuje se u 1 z 5000 živě narozených dětí

Invazivní vyšetření nám ale pomáhá odhalit i onemocnění podmíněná změnou tvaru chromozomů, sem spadá např.:

- Prader-Willi syndrom (delece raménka chromozomu 15) - vyskytuje se u 1 z 25000 živě narozených dětí

K invazivnímu vyšetření se uchýlíme i v případě výskytu dědičného monogenního onemocnění v rodině. U nich je riziko výskytu dané typem dědičnosti.

Etiologie, patogeneze

Příčinou numerických chromozomálních odchylek je chybně proběhlé buněčné dělení, strukturální odchylky jsou zapříčiněny zlomy chromozomů.

Hlavní příznaky - invazivní vyšetření se používají k diagnostice celé řady onemocnění a syndromů, jejich projevy jsou velmi rozmanité. Jde o změny mentální i o poruchy orgánových soustav.

Vyšetření

Invazivní vyšetření jsou výrazným zásahem do těla těhotné ženy, mírně zvyšují riziko potratu (o 1-2 %), proto by se k invazivnímu testování mělo přistupovat pouze v případě odůvodněného rizika postižení plodu.

K invazivním vyšetřením řadíme amniocentézu (AMC) a vyšetření choriových klků (CVS). Amniocentéza, vyšetření plodové vody, se provádí nejčastěji v 15. – 20. týdnu gravidity a spočívá v odběru 10 – 20 ml amniové tekutiny, v níž jsou přítomny buňky plodu. Odběr se provádí za ultrazvukové kontroly přes stěnu břišní matky. Odběr choriových klků se provádí po 11. týdnu gravidity a to zavedením katétru přes krček děložní nebo opět odběrem přes stěnu břišní. I tato metoda se provádí pod kontrolou ultrazvukem.

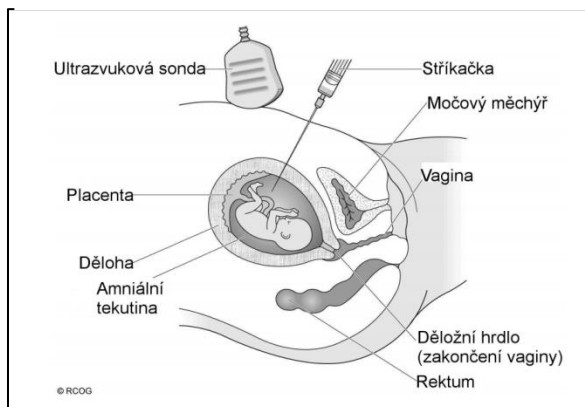
Mezi nejčastější důvod k provedení invazivních vyšetření patří zvýšené riziko výskytu vrozené vývojové vady u plodu, to nám nejčastěji odhalí:

- Pozitivní screening I. trimestru – screeningová vyšetření se zaměřují především na nejčastější chromozomální vady u plodu, což jsou Downův syndrom (trizomie 21. chromozomu), Edwardsův syndrom (trizomie 18. chromozomu) a Patauův syndrom (trizomie 13. chromozomu). Riziko vady u plodu je u každého těhotenství, proto je potřeba vzít v úvahu další faktory, věk matky, ultrazvukové a biochemické vyšetření krve matky. Screening je považován za pozitivní, je-li riziko výskytu vady u plodu 1:300 a vyšší. Tzv. první riziko zahrnuje věk matky, hladiny lidského choriogonadotropinu (free β hCG) a placentárního růstového faktoru (PLGF), hodnotu šíjového projasnění, tzv. druhé riziko bere navíc v potaz vyšetření nosní kůstky (NB), pulzaci ductus versus (DV) a tepovou frekvenci plodu (TR).
- Pozitivní triple test – jde o biochemické vyšetření hodnot choriogonadotropinu, estriolu a α fetoproteinu z krve matky.
- Věková indikace – nepodstoupí-li žena z jakéhokoli důvodu screeningové vyšetření v prvním trimestru, zohledňujeme populační riziko na základě jejího věku.
- Ultrazvukový nálezn – ultrazvukové vyšetření je zásadní součástí prvotrimestrálního screeningu, kdy zjišťujeme tloušťku šíjového projasnění, přítomnost či nepřítomnost nosní kůstky, temeno-kostrční délku, průtok v ductusvenosus a srdeční frekvenci plodu. Ve druhém trimestru sledujeme řadu znaků, které nám pomohou odhalit přítomnost chromozomální vady. Mezi ně patří ventrikulomegalie (rozšíření komorového systému), cysty choroideálního plexu, hypoplazie nosu, rozštěp obličeje, šíjový edém, srdeční abnormality, abnormality ledvin a močového traktu, krátké končetiny, polydaktylie, atrézie jícnu a dvanáctníku, růstová retardace plodu. Důležité

je pečlivě vyhodnocení těchto abnormalit a jejich kombinací a kontrola výskytu dalších ukazatelů chromozomální vady. Malé abnormality nemusí být nutně spojeny s žádným postižením, naopak společný výskyt některých ultrazvukových ukazatelů je pro chromozomální vady více než typické.

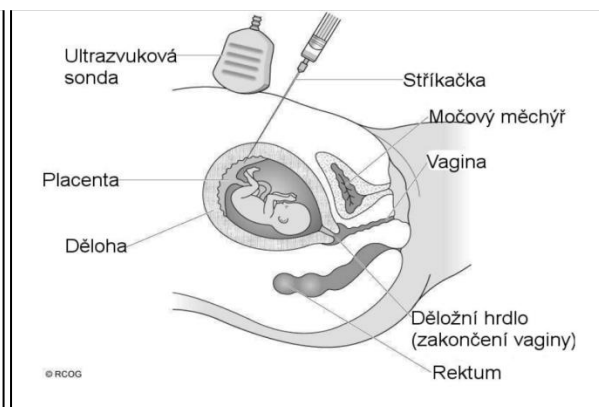
Další skupinou pacientek, které nejčastěji absolvují invazivní vyšetření jsou ty, u nichž se v rodinné anamnéze vyskytuje zátěž dědičného onemocnění. U nich je riziko dané typem dědičnosti dané nemoci.

Obr. 1 Amniocentéza



<https://genetikabrno.eu/pro-pacienty/jak-vypada-vysetreni/amniocenteza/> cit 12. 4. 2018

Obr. 2 Odběr choriových klků



<https://genetikabrno.eu/pro-pacienty/jak-vypada-vysetreni/odber-choriovych-klku/> cit 12. 4. 2018

Léčba

O tom jak bude pokračovat těhotenství, u nichž byl díky invazivním postupům prokázán patologický karyotyp, rozhoduje zásadně rodička. Konzultace s klinickým genetikem by jí měla poskytnout dostatek informací o charakteru postižení, prognóze, životaschopnosti plodu.

Komplikace

Invazivní metody používané v prenatální diagnostice s sebou nesou riziko navýšení spontánní potratovosti o 1-2%. Potrat, který je způsoben AMC a CVS přichází do 5. dne po vyšetření.

Amniocentéza i odběr choriových klků může způsobit bolesti obdobné jako při menstruaci a bolesti břicha, ty jsou většinou zvládnutelné paracetamolem.

Praktické rady pro pacienta

Riziko výskytu vady existuje u každého těhotenství, k jejich zjištění je potřeba sledovat množství ukazatelů a pomocí neinvazivních postupů vytipovat gravidity, u nichž je riziko významné. Teprve pak je nutné zvážit využití invazivních postupů.

Seznam použité literatury

Odborné publikace

NICOLAIDES, K. H., DHAIFALAH, Ishraq A., ed. *UZ screening v 11.-13+6. gestačním týdnu*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2004. ISBN 80-244-0885-6.

PRITCHARD, D. J. a Bruce R. KORF. *Základy lékařské genetiky*. Praha: Galén, c2007. ISBN 978-80-7262-449-2.

Internetové zdroje

Chorion villusampling | Invasivetests | Welcome to theFetalMedicine Centre. TheFetalMedicine Centre [online]. Copyright © 2018 TheFetalMedicine Centre [cit. 05.04.2018]. Dostupné z: <https://www.fetalmedicine.com/invasive-tests/chorion-villus-sampling>

Seznam fotografií, obrázků

Obr. 1 Amniocentéza, zdroj: <https://genetikabrno.eu/pro-pacienty/jak-vypada-vysetreni/amniocenteza/> cit 12. 4. 2018

Obr. 2 Odběr choriových klků, zdroj: <https://genetikabrno.eu/pro-pacienty/jak-vypada-vysetreni/odber-choriovych-klku/> cit 12. 4. 2018