

KOMBINOVANÝ SCREENING V I. TRIMESTRU TĚHOTENSTVÍ

Autor: Ivana Mrázková

Co je kombinovaný screening v I. trimestru?

Kombinovaný screening v I. trimestru je neinvazivní vyšetření, jehož cílem je určení rizika postižení plodu chromozomální aberací (odchylkou, vadou) a zachycení některých vrozených vývojových vad plodu, včetně kalkulace rizik předčasného porodu, preeklampsie a růstové retardace plodu. Nejčastější chromozomální vadou je Downův syndrom (trizomie 21), o něco vzácnější vadou je Edwardsův syndrom (trizomie 18) a Patauův syndrom (trizomie 13). Pozitivní výsledek kombinovaného screeningu může vedle chromozomálních odchylek ukazovat také na některé vrozené vady srdce (blíže je specifikuje ultrazvukové vyšetření prováděné obvykle ve 20. týdnu těhotenství).

Kombinovaný screening v I. trimestru zahrnuje odběr krve matky a ultrazvukové vyšetření plodu. Dalším sledovaným parametrem je věk matky (s rostoucím věkem se riziko vady zvyšuje). Určitou nevýhodou screeningu je, že je řazen k nadstandardním metodám a není tedy hrazen ze zdravotního pojištění (to se vztahuje až na vyšetření v II. trimestru těhotenství). Cena se pohybuje dle pracoviště kolem 1500 Kč.

Průběh screeningu

Odběr krve se provádí mezi 11. - 12. týdnem (ideálně 10+1 až 11+6) obvykle u pacientčina ambulantního gynekologa. Zjišťují se hodnoty specifického těhotenského proteinu PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A) a volné β podjednotky hCG (free β - hCG). Zjištěné hodnoty jsou přepočítány na aktuální tělesnou hmotnost těhotné ženy. Výsledek by měl být znám před provedením ultrazvukového vyšetření, aby bylo možné následně těhotné sdělit celkový výsledek screeningu.

Ultrazvukové vyšetření následuje obvykle v rozmezí mezi 10. - 14. týdnem (nejlépe 10+1 až 13+6). Během vyšetření lékař zhodnotí stáří plodu, uložení placenty, množství plodové vody, prohlédne končetiny a vnitřní orgány plodu. Důležitou součástí vyšetření je měření šíjového projasnění (NT - nuchální translucence). Jedná se o množství volné tekutiny v záhlaví plodu. U plodů s chromozomální aberací bývá tato hodnota zvýšena. Je však třeba ji hodnotit s ohledem na temeno-kostrční délku plodu (CRL), která udává jeho gestační stáří. U plodů

s normálním počtem chromozomů a výrazně zvýšenou hodnotou NT je vyšší riziko potratu, nitroděložního odumření, závažných strukturálních defektů a poporodních úmrtí dítěte. U plodů s normálním počtem chromozomů, ale abnormální hodnotou NT již hrozí možnost vrozených vývojových vad srdce, brániční defekty, rozštěp břišní stěny, poruchy vývoje kostí. Současně vyšetřujeme nosní kost (NB), jejíž nepřítomnost bývá u Downova syndromu, průtok krve na trojčipé chlopni v srdci (trikuspidální regurgitace, TR), průtok krve v žilní spojení (ductus versus, DV) a měříme frontomaxilární úhel (FMF).

Obr. 1: šíjové projasnění



Zdroj: <http://www.kntb.cz/centrum-fetalni-mediciny-a-lekarske-genetiky>, cit. 10. 4. 2017

Pohodlnější variantou kombinovaného screeningu je metoda formou tzv. "One stop clinic" (OSCAR), kdy je ultrazukové vyšetření plodu a odběr krve provedeno během jedné návštěvy.

Výsledek

Kombinací sledovaných parametrů - věku matky, hladiny biochemických markerů v krvi těhotné, tloušťky šíjového projasnění a dalších údajů z ultrasonografického vyšetření

dostáváme informaci o míře rizika postižení plodu. Výsledek screeningu tak vyjadřuje pravděpodobnost postižení dítěte. Hranici mezi pozitivním a negativním výsledkem určuje laboratoř, která výsledky zpracovává. Výsledky s nízkou pravděpodobností postižení jsou označovány jako negativní, výsledky s vysokou pravděpodobností postižení jako pozitivní., často je hranicí pravděpodobnost 1:50. Např. riziko 1:1000 znamená, že z 1000 žen s tímto výsledkem pouze jedna bude mít dítě s chromozomální odchylkou. Čím nižší je druhé číslo, tím vyšší je pravděpodobnost postižení. Nakonec má jen malé množství žen s pozitivním výsledkem postižené dítě, význam testu tak spočívá v odhalení až 90 % plodů s chromozomální aberací. Kombinovaný screening v I. trimestru je tak výrazně citlivější než starší triple test, který kombinoval riziko dle věku matky a výsledků krevních testů a dosahoval výsledků kolem 70 %. Další nevýhodou triple testu je také jeho pozdější provedení - v II. trimestru (14. - 16. týden).

Další postup

Je-li vypočtené riziko postižení dítěte nízké, neznamena to, že není žádné. I při negativním výsledku je proto vhodné absolvovat v 15. - 16. týdnu odběr krve matky na AFP (alfa-1-fetoprotein), popřípadě provést kompletní biochemický test v II. trimestru a ultrazvukové vyšetření mezi 18. - 23. týdnem těhotenství se zaměřením na přítomnost vrozených vývojových vad plodu.

Ženám s pozitivním výsledkem testu je nabídnuta genetická konzultace, kde je s nimi podrobně probrán výsledek screeningu a varianty dalšího postupu. V případě souhlasu pacientky je možné provést invazivní vyšetření s cílem získat vzorek tkáně plodu k dalšímu vyšetření a upřesnění výsledku screeningu.

Prvním takovým vyšetřením je odběr choriových klků. Odběr choriové tkáně se provádí speciální jehlou pod ultrazvukovou kontrolou, nejčastěji transabdominálně, méně často pak transcervikálně, je možné jej provést mezi 10. - 13. týdnem. Další výhodou je vysoká spolehlivost výsledku, až 99 %. Nevýhodou je riziko potratu (přibližně 1 %). Druhým je amniocentéza, při níž je transabdominálně pod ultrazvukovou kontrolou odebíráno malé množství plodové vody s buňkami plodu. Provádí se ale až od 15. - 16. týdne. Riziko potratu je srovnatelné s odběrem choriových klků. V případě potvrzení chromozomové aberace má žena možnost těhotenství ukončit.

Umělé přerušování těhotenství se řídí platnou legislativou. Z genetických důvodů je možné podstoupit interrupci až do 24. týdne (s doporučením specialisty). Na vlastní žádost se provádí do 12. týdne těhotenství.

Závěrem

Kombinovaný screening v I. trimestru je soubor vyšetření umožňující záchyt patologických těhotenství. Je spojen s řadou výhod - od dřívějšího určení rizika a vysoké spolehlivosti až k příznivějšímu vlivu na psychiku ženy. Buď se již koncem prvního trimestru dozví, že se dítě vyvíjí v pořádku, nebo se dříve podchytí možná postižení a těhotenské komplikace.

Seznam použité literatury

Internetové zdroje

ULTRAZVUK V PORODNICTVÍ A GYNEKOLOGII: Doporučené postupy. Dostupné z: <http://www.gynultrazvuk.cz/doporucene-postupy-cgps-cls-jep-k17.html>

CENTRUM FETÁLNÍ MEDICÍNY A ULTRAZVUKOVÉ DIAGNOSTIKY: Screening v I. trimestru. Dostupné z: <https://cfm.gynpor.cz/screening-v-i-trimestru/#more-68>

WIKISKRIPTA: Prenatální diagnostika. Dostupné z: http://www.wikiskripta.eu/index.php/Port%C3%A1l:Gynekologie_a_porodnictv%C3%AD

PREDIKO: Kombinovaný test - screening Downova syndromu v I. trimestru. Dostupné z: <http://www.prediko.cz/tehotensky-screening/kombinovany-test>

CENTRUM FETÁLNÍ MEDICÍNY A LÉKAŘSKÉ GENETIKY: Screening v I. trimestru, Dostupné z: <http://www.kntb.cz/centrum-fetalni-mediciny-a-lekarske-genetiky>

PORTÁL VEŘEJNÉ SPRÁVY: Zákon 66/1986 Sb. Dostupné z: <https://portal.gov.cz/app/zakony/zakon.jsp?page=0&nr=66~2F1986&rpp=15#seznam>

Seznam obrázků, fotografií, tabulek a grafů

Obr. 1: šíjové projasnění

(<http://www.kntb.cz/centrum-fetalni-mediciny-a-lekarske-genetiky>, cit. 10. 4. 2017)