

## Co to je screening v těhotenství ?

Screening v těhotenství umožňuje na základě speciálního ultrazvukového vyšetření a vyšetření krve zjistit zvýšené riziko některých vrozených vad.

### Screening v I. trimestru (třetině) těhotenství

Tento screening je zaměřen hlavně na zjištění zvýšeného rizika Downova syndromu. Kromě něho může někdy ukázat zvýšené riziko trizomií chromozomů 18 a 13 event. některých dalších vad. Spočívá ve vyšetření krve na PAPP-A a free beta hCG, doplněné ultrazvukovým vyšetřením – změřením nuchální translucence.

#### **Co to je Downův syndrom?**

Každý člověk má jako základní genetickou výbavu v každé buňce 46 chromozomů, na nichž jsou uloženy všechny potřebné geny pro funkci organismu. Jakákoliv změna (chybění, ale i zmnožení) chromozomů se projeví jako vrozené postižení. Downův syndrom vzniká jako následek přítomnosti nadbytečného chromozomu číslo 21 (má tedy 47 chromozomů). Projevuje se středně těžkým duševním opožděním, vývoj probíhá pomaleji než u dětí zdravých. Většina těchto dětí při dobré péči v rodině dobře prospívá a chorobu samotnou nepociťuje, ale výchova je náročná a rodiče může hodně zatěžovat. Někdy mohou být přítomny další komplikace a vady (např. srdeční). Je to většinou sporadická, náhodně vzniklá chromozomální změna, její vznik se nedá ničím ovlivnit. Z neznámého důvodu stoupá riziko této choroby s věkem těhotné ženy, proto se u žen nad 35 let nabízí odběr plodové vody bez ohledu na výsledky screeningu. Je důležité vědět, že laickou veřejností jsou často jiná (někdy mnohem závažnější) postižení zaměňována za Downův syndrom.

**Trizomie 18. chromozomu (Edwardsův syndrom) a 13. chromozomu (Patauův syndrom)** vznikají stejně jako syndrom Downův, pouze mají navíc jiné chromozomy. Projevují se kombinací vrozených vad, většinou závažných (srdce, ledviny, končetiny, mozek). Možnost přežití po narození je omezená. Rovněž jejich riziko stoupá s věkem těhotné ženy.

#### **PAPP-A a free beta hCG**

Tyto látky jsou normálně přítomné v krvi každé těhotné ženy, produkuje je plod a placenta. Nižší hodnoty PAPP-A a zvýšení free beta-hCG mohou signalizovat zvýšené riziko Downova syndromu. Nízké hodnoty obou látek mohou signalizovat zvýšené riziko trizomií 18 a 13. Odběr se provádí mezi 10.-14. týdnem těhotenství.

#### **Nuchální translucence – NT (šijové projasnění)**

(Z angl. nuchal translucency - šijové projasnění.) Ultrazvukem se měří šířka projasnění, které je přítomné na šíji plodu (mezi kůží a podkožím). Čím je toto projasnění větší, tím je vyšší riziko pro chromozomové aberace u plodu (hlavně Downův syndrom) nebo pro jiné vady (hlavně srdeční). Měření se provádí nejlépe ve 13. – 14. týdnu těhotenství, je velmi náročné na kvalitu UZ přístroje, vyškolení a zkušenosti gynekologa a na čas. Někdy jsou doplněny ještě jiné UZ nálezy, jako je přítomnost nosní kůstky a jiné..

Hodnoty PAPP-A, free beta-hCG a NT se počítačově zhodnotí dohromady – tzv. **kombinovaný screening I. trimestru**. Sečtením s výsledky screeningu II. trimestru vyjde tzv. **integrované riziko**. Pomocí kombinace těchto testů lze zlepšit záchyt Downova syndromu při současném snížení počtu nutných invazivních vyšetření (CVS nebo amniocentéz).

V případě patologických nálezů nabízíme genetickou konzultaci a odběr choriové tkáně (CVS) nebo odběr plodové vody (amniocentézu), v určitých případech i neinvazivní vyšetření NIPT.

## **Screening ve II. trimestru (třetině) těhotenství**

Screening v I. trimestru lze doplnit screeningem II. trimestru (tzv. triple-testem) s použitím **alfa-1-fetoproteinů (AFP)**, **choriového gonadotropinu (hCG)** a **nekonjugovaného estriolu (uE3)**. AFP, hCG a uE3 jsou látky normálně přítomné v krvi každé těhotné ženy, produkuje je plod a placenta. Jejich hladiny v krvi by měly být v rozmezí určitých normálních hodnot. Pokud nejsou, zvyšuje se riziko některých vrozených vad a je to důvodem k nabídce dalších opatření. Odběr triple-testu lze provést kdykoliv mezi 15. – 22. týdnem těhotenství.

**Zvýšený AFP** může signalizovat vrozené vady spojené s porušením kožního krytu u plodu, nejčastěji tzv. rozštěpy páteře nebo břišní stěny. Zvyšuje se rovněž při hrozících gynekologických komplikacích, a někdy nepravidelně při jiných vadách.

### **Co to je rozštěp páteře?**

Správně je to porucha uzávěru nervové trubice, která vzniká nedokonalým uzavřením páteřního kanálu v časných fázích vývoje embrya. Může být v kterémkoliv místě páteře, nejčastěji je v oblasti bederní. Pokud postihne hlavovou část, vzniká tzv. anencefalus (téměř úplné chybění mozku a lebního krytu). V neuzavřeném místě bývá velmi často porušena mícha (tzv. meningokéla, následkem je obrna, např. dolních končetin), bývají často přidružené vady (např. hydrocefalus - vodnatelnost hlavičky). Rozštěp páteře vzniká nejčastěji samovolně, jeho riziko zvyšují některé léky u matky, např. antiepileptika, naopak riziko vzniku snižuje podávání kyseliny listové alespoň 2 měsíce před otěhotněním (český lék Acidum folicum, nebo jako součást Materny a jiných vitaminových přípravků pro těhotné).

### **Co to je rozštěp břišní stěny?**

Rozlišují se 2 typy: Tzv. omfalokéla (pupeční kýla), kdy břišní orgány embrya nejsou uloženy správně v dutině břišní, ale zůstávají ve vaku v místě úponu pupečníku. Tzv. gastroschiza vzniká vytvořením štěrbin v již vytvořené břišní stěně, kterou mohou vyhrznout břišní orgány. U obou vad může být celá řada dalších komplikací a sdružených anomálií. Tyto vady rovněž vznikají nejčastěji samovolně.

**Snížený AFP, zvýšený hCG a snížený uE3** mohou signalizovat změnu chromozomů, nejčastěji Downův syndrom – viz screening I. trimestru.

Další nemocí, u které může být velmi nízký uE3, je **Smith-Lemli-Opitzův syndrom**. Jedná se o poruchu ve tvorbě cholesterolu (který je normálně součástí buněčných membrán a je nezbytný pro normální funkci celého organismu). Projevuje se mnohočetnými vadami a těžkým duševním opožděním. Tento syndrom nevzniká sporadicky, ale je tzv. autozomálně-recesivně dědičný (každý z rodičů nese skrytou chybu-mutaci v příslušném genu, která se u nich neprojeví, ale nemoc vznikne, když se u dítěte sejdou mutace dvě).

***Je velmi důležité vědět, že vztah mezi patologickým výsledkem screeningu a eventuálním postižením plodu je pouze mírný. Ne každá špatná hodnota znamená postižení plodu. Je to pouze upozornění, že je přítomné zvýšené riziko, a že by se měla provést další opatření k ověření zdraví plodu. U většiny žen s abnormálním screeningem se později prokáže, že plod je v pořádku. A naopak řečeno - i ženám, které měly screening v pořádku, se může narodit dítě postižené Downovou chorobou, jinými chromozomovými aberacemi nebo rozštěpem páteře. Citlivost screeningu tedy není úplná.***

### **Praktický postup při vyšetření**

Výsledky krevních testů a UZ jsou počítačově zhodnoceny s použitím mezinárodně používaného certifikovaného programu (kromě vlastních výsledků se bere v úvahu i věk a váha těhotné, které mohou hodnocení ovlivňovat). Ženy, jejichž výsledek není v pořádku, jsou pozvány nebo odeslány ke genetické konzultaci. Při ní je vše podrobně vysvětleno a nabídnuta CVS nebo amniocentéza a podrobné UZ sledování (v některých případech i neinvazivní vyšetření z krve těhotné - NIPT), které se v případě souhlasu těhotné provedou. Diagnóza chromozomových aberací ze CVS nebo plodové vody je stoprocentní. V případě rozštěpů páteře a břišní stěny asi devadesátiprocentní (některé menší vady, nebo rozštěpy páteře kryté kůží se nemusí v plodové vodě ani na UZ projevit).