

I když je naprostá většina narozených dětí zdravá, nese každá žena, bez ohledu na její věk, určité malé riziko narození dítěte s tělesným nebo mentálním postižením. V některých případech je postižení způsobeno genetickou anomálií, jako je například Downův syndrom.

Způsobem, jak genetickou vadu potvrdit, je provedení invazivního vyšetření. Jedná se buďto o odběr plodové vody nebo odběr choriových klků (amniocentéza nebo CVS). Obě vyšetření jsou prováděna pomocí jehly zavedené do dělohy. Tyto testy s sebou nesou riziko potratu okolo 1 %. Invazivní vyšetření se obvykle provádí v případě zjištění vysokého rizika pro Downův syndrom.

GENETICKÁ KONZULTACE

Při zvýšeném riziku vrozených vad bude nabídnuta konzultace klinickým genetikem, který po dohodě s vámi může indikovat invazivní vyšetření.

Všechna vyšetření jsou prováděna podle nejvyšších standardů a doporučení FMF (Fetal Medicine Foundation v Londýně) certifikovanými lékaři a výsledky jsou pravidelně auditovány. Ultrazvuková a laboratorní vyšetření jsou prováděna na nejmodernějších dostupných přístrojích.



Porodnicko-gynekologická klinika se nachází v budově #13

Kde:

Ambulance prenatální diagnostiky
Porodnicko-gynekologická klinika (2. patro)

Objednání:

tel.: 597 371 810, 597 371 886

Ordinační doba:

po - pá: 7 - 14 hod.

Cena:

Dle aktuálního ceníku FNO

Další informace:

<http://porodnice.fno.cz>



ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ

v 11. až 13. týdnu těhotenství

Screening Downovy choroby
a jiných chromozomálních vad



Voluson E8

porodnice.fno.cz

www.fno.cz

porodnice.fno.cz

CÍL VYŠETŘENÍ

1. Přesné stanovení délky trvání těhotenství. To je zvláště důležité pro ženy, které neznají datum své poslední menstruace, mají nepravidelný menstruační cyklus, které v době početí kojily nebo byly krátce po ukončení užívání hormonální antikoncepce. Měření velikosti plodu jsme schopni vypočítat předpokládané datum porodu.

2. Posouzení rizika Downova syndromu a jiných genetických vad. Každé ženě bude stanoveno její individuální riziko pro dané těhotenství. Vypočítává se z těchto základních údajů: věk matky, výška hladiny dvou hormonů v krvi matky, ultrazvukové měření šíjového projasnění (NT – nuchální translucence) a nosní kůstky plodu. Další zpřesňující kritéria jsou: krevní průtok srdcem plodu a venózním duktem a celkové posouzení jednotlivých částí plodu dle zobrazovacích možností ultrazvuku v daném týdnu. Rodiče budou informováni o významu těchto rizik a možnostech dalšího testování.

3. Diagnostika vícečetného těhotenství. Přibližně 2 % přirozeně počatých gravidit a 10 % těhotenství po asistované reprodukci je vícečetných. Ultrazvukovým vyšetřením lze určit, zda se oba plody vyvíjejí normálně a zda mají společnou placentu. Toto zjištění je zásadní pro další správné sledování vícečetného těhotenství.

4. Diagnostika některých významných vrozených vad plodu. V tomto období mohou být již mnohé vážné vrozené vady viditelné, nicméně podrobné ultrazvukové vyšetření ve 20. týdnu těhotenství je přesto nezbytné.

5. Diagnostika časných těhotenských ztrát. V ojedinělých případech diagnostikujeme v průběhu vyšetření odumřelé těhotenství. V tomto případě vás informujeme o možných příčinách tohoto problému a dalších vhodných opatřeních.

PROVEDENÍ

Součástí vyšetření je provedení ultrazvuku a odběru krve. Odběr krve je prováděn v 10. týdnu těhotenství na příjmové ambulanci Porodnicko-gynekologické kliniky FNO. S odstupem bude následovat ultrazvukové vyšetření, které se provádí od začátku 11. do konce 13. týdne těhotenství v Ambulanci prenatální diagnostiky Porodnicko-gynekologické kliniky (2. patro). Ultrazvukové vyšetření je obvykle prováděno břišní ultrazvukovou sondou, ale v některých případech je nezbytné provést vyšetření sondou vaginální. Na konci tohoto vyšetření vám sdělíme výsledek testu.

VÝSLEDEK

Výsledkem testu je vaše individuální riziko pro Downův syndrom a jiné genetické vady, které závisí na:

- věku matky,
- šířce šíjového projasnění (NT – nuchální translucence) plodu,
- přítomnosti či nepřítomnosti nosní kůstky plodu,
- srdeční frekvenci plodu,
- průtoku krve přes trojčipou chlopu srdce plodu,
- krevním průtokem v ductus venosus plodu,
- přítomnosti či nepřítomnosti vrozených vývojových abnormalit,
- hladině hormonů (volného β -hCG a PAPP-A) v krvi matky.

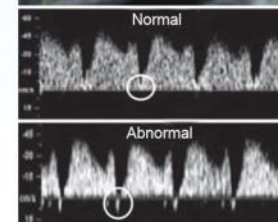
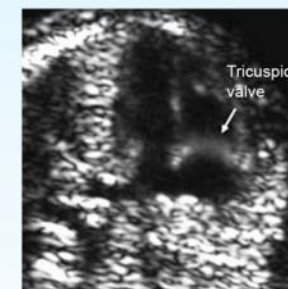
Na základě všech výše uvedených vyšetření budete informováni o odhadovaném riziku Downova syndromu a jiných chromozomálních abnormalit. Poté se můžete na základě našich doporučení rozhodnout, zda si přejete provedení invazivního diagnostického vyšetření či nikoliv.

Je-li pravděpodobnost postižení plodu:

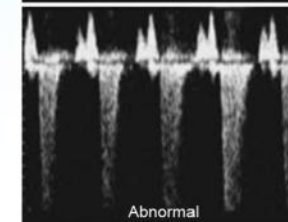
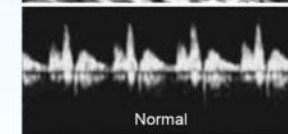
- **nízká** – invazivní vyšetření nedoporučujeme,
- **střední** – doporučujeme ultrazvukové zhodnocení nosní kůstky, funkce trojčipé chlopně a průtoku krve v ductus venosus. V případě jejich normálních hodnot invazivní vyšetření nedoporučujeme,
- **vysoká** – invazivní vyšetření doporučujeme vždy.



◀ NT vzniká nahromaděním tekutiny v podkoží zátylku plodu. Jeho abnormální hodnota je nepřímým ukazatelem zvýšeného rizika nejen vrozených chromozomálních vad, ale i srdečních a jiných vad plodu.



▲ Vyšetření průtoku krve v tzv. ductus venosus (spojka mezi pупeční žilou a dolní dutou žilou u plodu).



▲ Mezi další ukazatele zvýšeného rizika chromozomální vady patří zhodnocení funkce trojčipé chlopně (trikuspidální regurgitace).