

Význam prenatálnej diagnostiky v kontexte starostlivosti o novorodenca

**Javorka K., Kasperová
E., Javorková S.**

II.Gynekologicko-pôrodná
klinika SZU, Banská Bystrica
Neonatologická klinika
SZU, Banská Bystrica



- Prenatálna diagnostika predstavuje multidisciplinárnu diagnostiku zameranú na stanovenie odchýlok vo vývoji plodu. Na prenatálnej diagnostike sa podieľajú gynekológovia, genetici, pracovníci špecializovaných laboratórií, špecialisti v zobrazovacích metódach (USG, MRI...), prípadne ďalší odborníci.

Ciele prenatalnej diagnostiky

- poskytnúť párom s rizikom narodenia dieťaťa s vrodenou vývojovou chybou možnosť informovaného výberu ďalšieho postupu,
- poskytnúť upokojenie a zmierniť úzkosť, hlavne v skupinách s vysokým rizikom,
- umožniť párom s rizikom narodenia dieťaťa s konkrétnym postihnutím, ktoré by sa inak mohli vzdať snahy o vlastné deti, možnosť otehotnieť s vedomím, že postihnutie plodu je možné overiť už pred narodením,
- poskytnúť párom pred narodením postihnutého dieťaťa optimálnu voľbu postupov z hľadiska psychologickej prípravy, starostlivosti o graviditu, vedenia pôrodu a postnatalnej starostlivosti,
- umožniť prenatalnú liečbu postihnutého plodu,
- v prípade závažnej vrodenej vývojovej chyby umožniť ukončenie tehotenstva.

- Prenatálna diagnostika je jedna z najmladších lekárskejších špecializácií. Vzhľadom na vyššie uvedené faktory, vzhľadom na možnosti, ktoré poskytujú pokroky v technickej vybavenosti ambulancií a nemocníc, ale aj vzhľadom na rozvoj nových postupov v laboratórnej diagnostike zažíva prenatálna diagnostika – prakticky od svojho vzniku – prudký rozvoj. Lekárska genetika je jej neoddeliteľnou súčasťou a vzhľadom na rozvoj v poslednom desaťročí zaujíma v systéme prenatálnej diagnostiky stále dôležitejšie miesto.

Smer vývoja prenatálnej diagnostiky

- Dokonalejšia analýza vzoriek plodu získaných invazívnym odberom plodovej vody pri amniocentéze – stanoví karyotyp plodu
- Vyhnúť sa invazívnym odberom pre zachovanej dostatočnej presnosti vyšetrenia – array CGH – porovnávacía génomová hybridizácia, kedy sa použije voľná DNA plodu cirkulujúca v krvi matky

Neinvazívna prenatálna diagnostika

Výhody

- Stanoví okrem chromozómových aneuploidií aj mikrodelečné aj mikroduplikačné syndrómy

Nevýhody

- Nevie stanoviť balansované translokácie, inverzie, triploidie, často ani mozaiky
- Cena a dostupnosť vyšetrenia

Preimplantačná diagnostika

- Špecifický variant prenatalnej diagnostiky, ciele genetické vyšetrenie
- Cieľ – zvýšiť šancu na narodenie zdravého dieťaťa po IVF
- Vzorky z buniek z kultivovaného embrya po IVF – metódou FISH resp. array CGH
- Indikácie: vyšší vek matky, opakované spontánne aborty, opakované neúspešné cykly IVF, závažná mužská neplodnosť

- S rozvíjajúcim sa fertilizačným programom, s pokrokom perinatológie a intenzívno-resuscitačnej starostlivosti v neonatológii stúpa počet prežívajúcich rizikových a kriticky chorých novorodencov
- Dlhodobé zdravotné následky sa v tejto skupine detí v porovnaní s ostatnou populáciou vyskytujú 10-krát častejšie

- Účelom celého snaženia je minimalizácia až eliminácia dlhodobej poruchy rastu a vývinu, psychomotorického, neuropsychického a senzorického postihnutia, hematologických, metabolických (poruchy výživy, hyperbilirubinémie, osteopénie a i.) a ortopedických abnormalít, ako aj niektorých vrodených vývojových chýb u detí

- **Národný register pacientov s vrodenou vývojovou chybou** eviduje ďalšie rozsiahle množstvo vývojových chýb.
- Štatistika vrodených chýb v SR za jednotlivé obdobia poukazuje na ich neklesajúci trend a na dekrekciu vrodených chýb až po narodení dieťaťa a nie prenatálne!

- Pri vrodených vývojových chybách, ktoré nie sú diagnostikované pred pôrodom, môže dôjsť k rozvinutiu príznakov a problémov až v neskoršom novorodeneckom veku. Tieto problémy môžu mať trvalé až fatálne následky. Preto prenatálna diagnostika vrodených chýb pomáha výrazne zlepšiť prežívanie a správne nastaviť terapeutický manažment u týchto detí ešte pred pôrodom.

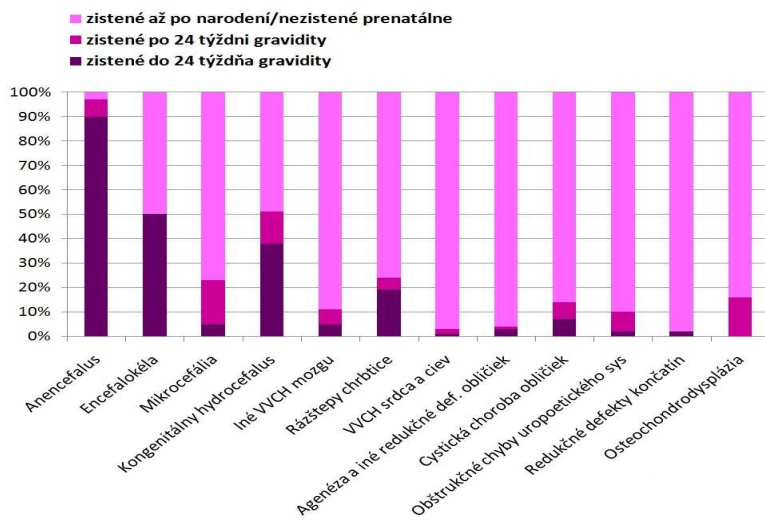
- **Jednou z najčastejších mylných dogiem pacientov na morfológické ultrazvukové vyšetrenie je, že...**

- *„diagnostikovanie vrodenej vývojovej chyby u plodu by znamenalo automaticky ísť na potrat.“*
- *„lepšie je žiť v sladkej nevedomosti a dúfať, že dieťa bude zdravé“*
- *„aj tak diagnostikou by sa nič nevyriešilo“*



Adekvátne starostlivosť o novorodenca — **Dôsledná prenatálna starostlivosť**

Novorodenec s VVCH = Paliatívna starostlivosť



- Spolupráca pôrodník – neonatológ
- Naplánovanie optimálneho termínu pôrodu v špecializovanom centre
- Transport in utero!!!
- Ihneď po narodení zahájiť adekvátnu liečbu
- Predísť vzniku a rozvoju sekundárnych orgánových poškodení

Ďakujem za pozornosť

