

Nové trendy v prenatalnom skríningu VVCH

Kubíková K.,
Cisárik F., Staňová I.

Skríning vývojových chýb a chromozómových chýb plodu

- súbor vyšetrení, ktoré slúžia na vyhľadávanie gravidít s významne zvýšeným rizikom postihnutia plodu touto patológiou
- tehotným ženám so zvýšeným rizikom ponúkame ďalšie, už diagnostické vyšetrenia, ktoré potvrdia alebo vylúčia postihnutie plodu (napr.AMC)

Možnosti skvalitnenia prenatalného skríningu

www.prenatalnecentrum.sk



Prenatálne
entrum



Manažment

Biochémia

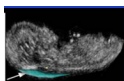
Ultrasonografia

Genetika

Biochémia

- Nové biochemické parametre (PAPP-A, free β hCG, AFP, total hCG, uE3)
- Prepočet na MoM (násobok mediánu pre daný gestačný týždeň)

Ultrasonografia I.



• Nuchálna translucencia

1. nahromadenie tekutiny v podkoží v oblasti záhlavia plodu
2. marker používaný v I. trimestri (11+0 - 13+6 t.t)
3. UZV špecialista (certifikát FMF)

Ultrasonografia I.

Zväčšenie NT vo všeobecnosti upozorňuje na vyššie riziko:

- Aneuploídie
- Spontánneho potratu
- Vrodenej srdcovej chyby
- Niektoré ďalšie vývojové chyby
- Genetické syndrómy



Ultrasonografia I.

- **Nosová kosť (NB)**
Hypoplázia alebo chýbanie nosovej kosti môže signalizovať prítomnosť chromozómovej chyby
- **DV-flow, TCR, FMF angle**

Ultrasonografia II.

- **„Genetický UZV“**
 - podrobné UZV vyšetrenie plodu v 18.-23.tt
 - skórovací systém AAURA
 - minormarkery
 - certifikovaný špecialista

Genetika- posun vekovej hranice

Vek matky (roky)	Riziko Downovho syndrómu
20	1:1530
25	1:1350
30	1:900
32	1:660
34	1:450
35	1:360
36	1:280
38	1:170
40	1:100
42	1:55
44	1:30

Genetika

- **FISH vyšetrenie**
 - rýchle vyšetrenie počtu chromozómov (21,13,18,X,Y)
 - výsledok do 48 hodín

Druhy skríningových vyšetrení aktuálne prebiehajúcich v SR a ich záchytnosť

Skríningová stratégia	11. tt-14. tt	15. tt-18. tt
Kombinovaný (NT+PAPP-A+ free beta-hCG)	82-87%	
Double, tripple (AFP + hCG alebo AFP + hCG + uE3)		60-69%
Integrovaný biochemický (PAPP-A + AFP + hCG + uE3)		88%
Integrovaný (NT + PAPP-A + AFP + hCG + uE3)		94%

Indikácie na prenatálne vyšetrenie chromozómov plodu, dve 16-mesačné obdobia pred a počas projektu

Indikácie AMC	1.7.2008-1.11.2009	1.11.2009-28.2.2011
Vek nad 35 rokov	56	28
Pozitívny skríning pre DS	178	84
Pozitívny skríning pre DS a ES	8	20
Genetické riziko	5	4
UZV nálež	8	12
Iné	1	0
Spolu	256	148

Zhrnutie



- Integrovaný skrining s vyšetrením NT je najbezpečnejšou skriningovou stratégiou pre najvyššiu záchytnosť a najmenšiu falošnú pozitivitu
- Kvalita vyšetrení a pravidelný audit je základom bezpečnosti a efektívnosti prenatálneho skriningu a PD
- Vyšetrenie NT (a UZV vyšetrenia vôbec) majú v skriningu a PD rozhodujúce postavenie a preto je požiadavka kvality extrémne dôležitá
- Integrovaný skrining znižuje celkovo požiadavky na prenatálne genetické vyšetrenia cca o 50%
- Vekovú indikáciu na genetické vyšetrenie plodu je možné posunúť nad 38 rokov
- FISH vyšetrenie na prítomnosť trizómie 21 eliminuje extrémny stres tehotných žien
- www.prenatalnecentrum.sk