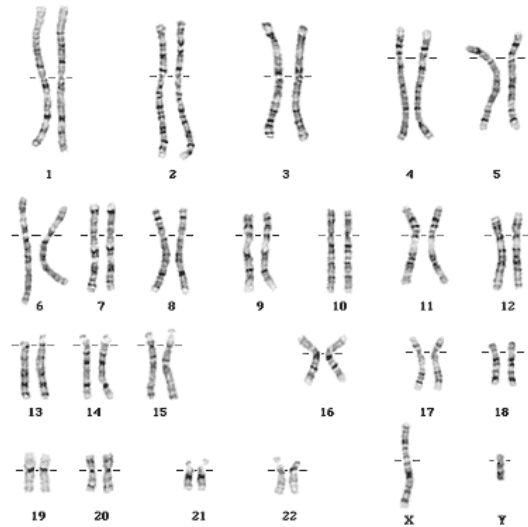


Informace pro pacientku o prenatálním genetickém vyšetření plodu

Důvody pro provedení prenatálního genetického vyšetření plodu

Nejčastějším důvodem k provedení prenatálního genetického vyšetření plodu je zvýšené riziko početných odchylek chromozómů u plodů matek po 35. roce života, neboť s rostoucím věkem přibývá chyb při dělení chromozómů v zárodečné buňce (vajíčku). V tomto věku matky začíná prudce narůstat riziko postižení plodu především Downovým syndromem (lidově znám jako mongolismus), vznikajícího z důvodu jednoho nadpočetného chromozómu 21. Méně často pak jde o jiné syndromy způsobené například nadbytečným chromozómem 13 (Patauův syndrom) nebo chromozómem 18 (Edwardsův syndrom).

Dále je prenatální genetické vyšetření plodu indikováno v případech pozitivního výsledku skríníngových vyšetření v I. a II. trimestru. Tato skríníngová vyšetření jsou prováděna u všech těhotných žen a zahrnují odběr krve těhotné spolu s ultrazvukovým (UZ) vyšetřením plodu s cílem vytipovat těhotné ženy s vyšším rizikem chromozomových vad u plodu (opět nadpočetné chromozómy 21, 13 nebo 18), plody s rizikem vrozených vývojových vad (především rozštěpů páteře, neuzavření břišní stěny a srdečních vad). Nález vývojové abnormality u plodu při ultrazvukovém vyšetření je též indikací k prenatálnímu genetickému vyšetření plodu. Další indikací k tomuto vyšetření může být abnormální chromozomální nález u plodu v předchozím těhotenství, výskyt závažných vrozených vývojových vad s možností dědičného přenosu nebo molekulárně geneticky podmíněných onemocnění u matky, otce nebo v jejich rodinách.



Věk otce nad 45 let sebou nese mírně zvýšené riziko čerstvých genových mutací, proto doporučujeme podrobnější UZ sledování růstu a vývoje plodu, a věk otce nad 50 let je také fakultativní indikací k prenatálnímu genetickému vyšetření plodu.

Přínos prenatálního genetického vyšetření plodu:

- Vyloučení nebo potvrzení takových postižení plodu, která jsou podmíněna anomáliemi celých chromozómů nebo jejich částí (nadbytečným množstvím, chyběním, přestavbou)
- Vyšetření pohlaví plodu u chorob vázaných na pohlaví
- Vyšetření molekulárně genetické k vyloučení závažných onemocnění plodu
- Vyšetření enzymů a bílkovin v plodové vodě k záchytu určitých chorob

Prokáže-li se u plodu závažná vrozená vada nebo závažné onemocnění, lze se souhlasem rodičů do 24. týdne těhotenství ukončit.

Co z prenatálního genetického vyšetření plodu nepoznáme a další možná vyšetření:

Prenatálním genetickým vyšetřením se stanovením karyotypu **nelze vyloučit všechny vrozené vývojové vady a dědičné choroby, jejichž populační riziko je 3-5%**. Není tedy vyloučena možnost, že dítě bude postiženo jinými vývojovými vadami (srdeční vady, anomálie končetin apod.), i když má normální počet a normální strukturu chromozómů se zachovaným množstvím genetického materiálu (vyšetřováno mikroskopicky).

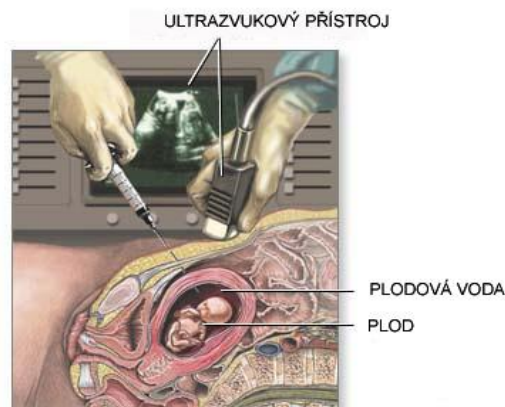
Proto je součástí prenatálního vyšetřování i **ultrazvuková kontrola** růstu plodu v závislosti na délce těhotenství. Sledujeme rovněž symetrický růst plodu a provádíme podrobné ultrazvukové vyšetření důležitých orgánů: mozkové komory, srdce 4-dutinová projekce a křížení velkých cév, břišní a hrudní orgány, končetiny, páteřní kanál a břišní stěna, obličejová oblast. Je stanoveno množství PV a je lokalizováno uložení placenty na děložní stěně.

V indikovaných případech (vrozené vady srdce v rodině, vyšší věk otce, atypický výsledek skríníngu, léky nebo horečnatá onemocnění v I. trimestru těhotenství u matky) provádíme speciální UZ vyšetření srdce plodu - **ECHO**.

Podrobné ultrazvukové vyšetření plodu se provádí v běžícím 20. týdnu těhotenství a je součástí prenatalního vyšetření spojeného se sdělením výsledku prenatalního genetického vyšetření plodu.

Způsob provedení odběru materiálu k prenatalnímu genetickému vyšetření plodu a další zpracování vzorku

Odběr materiálu na prenatalní genetické vyšetření plodu je možné provést několika způsoby: odběr plodové vody /PV, biopsie choriových klků, kombinovaný odběr /biopsie placenty s odběrem PV, odběr pupečnickové krve nebo biopsie tkáně plodu). Všechny způsoby odběru materiálu plodu k prenatalnímu genetickému vyšetření plodu se provádějí za sterilních podmínek speciální dlouhou odběrovou jehlou pod stálou ultrazvukovou kontrolou, aby nedošlo k poranění plodu. Celkové množství materiálu k vyšetření se např. u plodové vody pohybuje od 10 do 30 ml, a závisí na týdnu těhotenství, ve kterém je odběr prováděn (čím mladší těhotenství, tím méně PV). Při běžném vyšetření v 16.–22. týdnu se odebírá maximálně 20 ml PV, ale v případě nutnosti speciálního vyšetření PV se musí odebrat až 30 ml PV. Vzhledem k celkovému množství PV,



kteří je v tomto stadiu těhotenství okolo 1 litru se jedná o zanedbatelné množství, které se obnoví během 24 hodin. Při biopsii choriových klků, kordocentese i kožní biopsii se pokud možno odebírá minimální množství materiálu, nutné k provedení plánovaného prenatalního vyšetření plodu. Získaný vzorek se dále zpracovává v laboratoři, kde probíhá zprvu kultivace (namnožení) životaschopných buněk (např. u buněk z plodové vody se jedná o odloupané kožní a slizniční buňky plodu). Tato fáze je nejdelší, buněčná kultura roste 14-21 dní. Po speciálním zpracování buněk se analyzují buněčná jádra a provádí se cytogenetické vyšetření chromozomů plodu (tzv. karyotyp plodu). V indikovaných případech se přímo z odebraného materiálu izoluje DNA plodu pro molekulárně genetické vyšetření. Výsledky indikovaných vyšetření lze očekávat po 15-21 dnech od data odběru. Po této době kontaktujte telefonicky Vašeho ošetřujícího lékaře.

Informace o plánovaném vyšetření viz. též „Informace pro pacienty a rodiny – Amniocentese a Odběr Choriových Klků (CVS)“ – informační brožury Eurogentest jsou k dispozici na ambulanci ÚBLG a <http://ublg.lf2.cuni.cz>

Rizika a komplikace spojená s prenatalním genetickým vyšetřením plodu

Každé těhotenství je spojeno s určitým rizikem spontánního potratu. Zvláště vysoké bývá toto riziko na začátku těhotenství (I. trimestr) a dále postupně klesá. Rizika spojená přímo a jen s prenatalním genetickým vyšetřením plodu souvisí s odběrem materiálu na toto vyšetření a zahrnují: zanesení infekce, krvácení, odtok plodové vody až event. Potrat či předčasný porod. Toto sumární riziko není vysoké a záleží na typu prováděného invazivního odběru materiálu k vyšetření. Komplikací invazivního odběru materiálu plodu a jeho následného vyšetření může být skutečnost, že i přes dodržení všech standardních postupů, není možno výsledek z některých důvodů získat, např. pro neúspěšnou kultivaci buněk a jsme nuceni provést opakovaný odběr.

Kde probíhá odběr materiálu na genetické vyšetření plodu:

Odběry se provádí v předem určený den v 7:30 h na UZ vyšetřovně gynekologicko-porodnické kliniky (5.patro – trakt D v části FNM pro dospělé pacienty). Před odběrem je třeba **mít gynekologické vyšetření ne starší než 10 dnů**. Každá pacientka musí mít **v těhotenském průkazu zapsanu svou krevní skupinu včetně Rh faktoru**. Před odběrem PV je vhodné se ráno nasnídat, výsledek odběru to neovlivní. S sebou si pacientky berou noční košili a přezůvky. Každá pacientka je povinna si zajistit po výkonu odvoz autem domů v 9 hodin.

K prevenci uvedených rizik prenatalního vyšetření doporučujeme po samotném výkonu:

- ✓ 1-2 h klidu pod lékařským dohledem přímo na oddělení, kde byl odběr proveden
- ✓ nutný odvoz osobním autem rovnou domů
- ✓ 3 dny klidu na lůžku doma
- ✓ event. 14 dní pracovní neschopnosti dle typu zaměstnání (píše obvodní gynekolog)

Váš ošetřující lékař genetické ambulance.....tel.:.....