



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Screening vrožených vývojových vad a Downova syndromu v prvním a druhém trimestru

Biochemický screening vrožených vývojových vad slouží ke stanovení individuálního rizika pro nejčastější chromozomální aberace – trisomie chromosomu 21, 18 a 13 a dále pro rozštěpy neurální trubice či přední stěny tělní u plodu.

Kombinovaný screening v I. trimestru se provádí mezi 11 + 0 a 13 + 6 týdnem gravidity (resp. hodnoty CRL mezi 45 mm - 79 mm), hodnotí se analyty PAPP-A, Free β hCG a PIGF. Nezbytnou součástí screeningu je ultrazukové vyšetření (UZ) plodu se změřenou hodnotou NT a základními biometrickými údaji (CRL, BPD).

Optimální doba provedení screeningu ve II. trimestru je mezi 15 + 0 až 17 + 6 týdnem gravidity dle UZ vyšetření. Hodnotí se analyty AFP a Free β hCG. Stáří gravidity by mělo být stanoveno pomocí UZ vyšetření v I. trimestru (viz výše). Pokud nebylo UZ vyšetření v I. trimestru provedeno, měla by být datace gravidity upřesněna pomocí UZ vyšetření nejpозději v den odběru.

Vyšetření je v laboratoři prováděno jedenkrát týdně.

Indikační kritéria: Screening vrožených vývojových vad se provádí celoplošně, tzn. je indikován u každé gravidní ženy, pokud tato s provedením screeningu nevyjádří nesouhlas.

Analytická metoda

Metoda	Vyšetřované markery:
Stanovení PAPP-A, Free β hCG, AFP a PIGF v séru metodou Time Resolved Amplified Cryptate Emission (TRACE)	PAPP-A - těhotenstvím asociovaný plazmatický protein A Free βhCG = hCG β - volná β podjednotka hormonu lidského choriogonadotropinu PIGF - placentární růstový faktor AFP – alfa fetoprotein

Doba odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy(pracovní dny):
Stanovení PAPP-A, Free β hCG, AFP a PIGF v séru metodou Time Resolved Amplified Cryptate Emission (TRACE)	7

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky
4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 15:15h

Požadavky na vzorek

Krev 4 – 9 ml (BEZ antikoagulačních přísad).

Krev odebrat do sterilních zkumavek s červeným uzávěrem a

předat do laboratoře co nejdříve k separaci séra!

Vzorky před transportem je možné uložit do chladničky při +2 až +8 °C.

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem nebo číslem pojištění.

Požadavky na žádanku

Nezbytnou součástí **žádanky** jsou údaje o těhotenství s datem odběru vzorku s uvedením gestačního stáří při odběru dle ultrazvuku, s údajem o poslední menstruaci, o CRL/BPD (v mm) s datem provedeného ultrazukového vyšetření, s očekávaným termínem porodu, hmotností ženy, s uvedením, zda jde o jedno- či vícečetnou graviditu.

Součástí žádanky je **dotazník**, který vyplňuje těhotná žena. Laborať požaduje vyplnění nezbytných údajů o krvácení v těhotenství, výskytu diabetu v rodině, kouření těhotné, o výskytu Downova/Edwardsova syndromu, poruchách uzávěru nervové trubice či jiných VVV, prenatalní diagnostice (amniocentézy/CVS) v předchozích graviditách.

Spolu s žádankou je nutné také dodat do laboratoře výsledky ultrazvuku.

Odkazy

Žádanka je ke stažení na internetových stránkách ÚBLG v záložce *Dokumenty ke stažení*
<http://www.fnmotol.cz/ublg/dokumenty-ke-stazeni/>

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.