

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

Biochemický screening vrožených vývojových vad slouží ke stanovení individuálního rizika pro nejčastější chromozómní 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 až 13 + 6 týdnem gravidity (resp. hodnoty CRL mezi 45 a 79 mm), hodnotí se analyty PAPP-A, Free β hCG a PIGF. Nezbytnou součástí screeningu je ultrazvukové 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 nejpozději v den odběru.

Vyšetření je zajišťováno jedenkrát týdně.

Indikační kritéria:

Screening vrožených vývojových vad se provádí celoplošně, tzn. je indikován u každé gravidní ženy, pokud tato s provedením screeningu nevysloví 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	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 15:15 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml (BEZ antikoagulačních přísad).</p> <p>Krev odebrat do sterilní zkumavky s červeným uzávěrem a spolu s prázdnou zkumavkou s červeným uzávěrem (označenou štítkem pacientky) předat do laboratoře co nejdříve k separaci séra.</p> <p>Vzorky je nutné před transportem uložit do chladničky při +2 až +8 °C.</p> <p>Vzorek označit štítkem se jménem, příjmením, rodným číslem nebo číslem pojištění a pojišťovnou.</p> <p>Požadavky na žádanku</p> <p>Nezbytnou součástí žádanky jsou údaje o těhotenství s datem odběru vzorku a uvedením gestačního stáří při odběru dle ultrazvuku, s údajem o poslední menstruaci, o CRL/BPD (v mm) s datem provedeného ultrazvukového vyšetření, s očekávaným termínem porodu, hmotností ženy, s uvedením, zda jde o jedno- či vícečetnou graviditu.</p> <p>Součástí žádanky je dotazník, který vyplňuje těhotná žena. Laboratoř 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.</p> <p>Spolu se žádankou je nutné také dodat do laboratoře výsledky ultrazvuku.</p>	<p>Žádanka je ke stažení na internetových stránkách ÚBLG v záložce Dokumenty ke stažení</p> <p>http://www.fnmotol.cz/ublg/dokumenty-ke-stazeni</p>

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