

# INFORMACE PRO TĚHOTNÉ

## Kombinovaný test v I. trimestru těhotenství (vyšetření NT-plus)

### Nejpřesnější metoda screeningu DOWNOVA SYNDROMU v těhotenství a nově taky screening rizika PREEKLAMPSIE a RŮSTOVÉ RETARDACE plodu

Součástí tohoto screeningu je:

- kompletní zhodnocení anatomie plodu,
- vyčíslení míry rizika chromozomální vady plodu,
- určení míry rizika preeklampsie a
- rizika růstové retardace plodu před 34. týdnem těhotenství
- stanovení množství plodové vody, lokalizace placenty,
- určení stáří těhotenství a termín porodu,
- stanovení typu vícečetného těhotenství.

#### Provedení:

Test se skládá ze tří částí:

1. **Odběr krve** je prováděn v 10. -11. týdnu těhotenství na zjištění hladiny placentárních hormonů PAPP-A, beta HCG,
2. **Ultrazvukové vyšetření** se provádí ve 12.-14. týdnu těhotenství.
3. **Vyhodnocení.** Výsledky těchto krevních testů a ultrazvukových měření plodu a UZ měření průtoku děložními cévami, opakovaného změření krevního tlaku těhotné, věku a anamnesy jsou pak zpracovány a vyhodnoceny speciálním programem Astraia, který určí riziko genetické abnormality, riziko preeklampsie a růstové retardace plodu. Výsledek je těhotné sdělen ihned po ultrazvukovém vyšetření.

Naše centrum patří mezi auditované pracoviště a splňuje podmínky certifikace k provedení tohoto screeningu stanovené Fetal Medicine Foundation <http://www.fetalmedicine.com/>, sídlící v Londýně, tato společnost patří k centrům, které určují nejvyšší možnou kvalitu prenatální péče v celosvětovém měřítku

Toto vyšetření je zařazeno mezi doporučená vyšetření ČGPS v rámci péče o těhotnou, ale je považováno za nadstandardní a není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění.

**Pacientka hradí za provedení kombinovaného testu částku 850,- Kč.** Některé pojišťovny však na základě předložených účtů za provedení kombinovaného testu I. trimestru v rámci svých nadstandardních balíčků pro těhotné toto vyšetření **propládí**.

#### Jak mám postupovat v případě zájmu o provedení tohoto testu na našem pracovišti?

1. Těhotná se co nejdříve sama objedná na telefonním čísle 558 631 243 na krevní odběr (doporučené datum odběru je **stáří těhotenství 10+0 až 11+6**) a na ultrazvukovou část vyšetření (**11+0 až 13+6**).
2. Krevní odběr je možno provést na našem pracovišti či přímo v odběrové místnosti laboratoře Krevního centra s.r.o. či laboratoře Spadia a.s. Na krevní odběr není nutné být zcela nalačno.
3. Některé spolupracující gynekologické ambulance zajistí odběr krve PAPP-A a fbHCG v doporučené době stáří gravidity ve své ambulanci v rámci ostatních těhotenských odběrů. V tomto případě se těhotná co nejdříve objedná jen na ultrazvukovou část vyšetření a vyhodnocení výsledků na stejném telefonním čísle 558 631 243.
4. V případě, že je pro vás nepohodlné či nemožné dostavit se na odběr a ultrazvukové vyšetření ve dvou rozdílných termínech, je možno obě vyšetření provést v jeden den, a to v rozmezí 12. týdne + 0. dne až 13.týdne + 6.dne vašeho těhotenství. Tato varianta je však na rozdíl od dvoufázového vyšetření nepatrně méně přesná a výsledky vyhodnocení jsou až následující den po provedeném UZ vyšetření. Pokud se pro tuto variantu rozhodnete, důrazně sdělte, prosím, při objednávání vyšetření, že preferujete tuto variantu.
5. Pro ultrazvukové vyšetření je vhodná náplň močového měchýře, napijte se a bezprostředně před vyšetřením nechoďte na toaletu.
6. Výsledek spolu s doporučením Vám oznámíme na konci ultrazvukového vyšetření.

Kde nás najdete?

**GYN-PREN s.r.o., Centrum prenatální diagnostiky**  
Jiráskova 2270, 738 01 Frýdek-Místek  
tel. : 558 631 243, mobil: 603 839 581  
[gyn.pren@email.cz](mailto:gyn.pren@email.cz) , [www.gyn-pren.cz](http://www.gyn-pren.cz)

## **Znalost a informovanost pro pocit jistoty:**

Naší snahou je co nejlepší informovanost rodičů o moderních diagnostických metodách v těhotenství. Jen dobře informovaní rodiče se mohou správně rozhodnout a zvolit si nejvhodnější způsob prenatalní diagnostiky.

### **Co to jsou chromozomy?**

Lidské tělo je složeno z buněk. Každá buňka obsahuje totožnou genetickou informaci. Tato informace je uložena v jádře buňky ve strukturách, které se nazývají chromozomy. Chromozomy tvoří stočená vlákna DNA (deoxyribonukleové kyseliny) nesoucí genetickou informaci. Každá lidská buňka obsahuje 46 chromozomů.

### **Co znamená chromozomální aberace?**

Někdy mohou lidské buňky obsahovat odlišný počet chromozomů, nebo mohou mít chromozomy odlišnou stavbu. Tato porucha vzniká při oplodnění – tj. při spojení vajíčka se spermii – a má negativní efekt na fyzický a mentální vývoj postiženého jedince. Celkem je známo asi sto těchto syndromů. K nejznámějším a nejčastějším patří Downův syndrom.

### **Co je to Downův syndrom?**

Downův syndrom je chromozomální aberace, u níž je v buňkách přítomen nadbytečný 21. chromozom. Buňky tedy obsahují 47 chromozomů místo 46. Toto onemocnění způsobuje vážné postižení intelektu a často je spojeno s mnohými vývojovými vadami.

### **Kdy je riziko narození dítěte s Downovým syndromem zvýšeno?**

Dítě s Downovým syndromem se může narodit každé rodičce. Riziko narůstá se zvyšujícím se mateřským věkem. Ve věku 20 let je toto riziko 1 : 1500, v 35 letech vzrůstá na 1 : 360 a v 40 letech je 1 : 100.

Většina těchto onemocnění není spojena s rodinným výskytem a vzniká zcela náhodně – de novo.

### **Jaká je citlivost „kombinovaného testu“ v I. trimestru?**

Jde o test, který kombinuje vyšetření krve matky s vyšetřením specifických ultrazvukových detailů plodu umožňuje detekci až 85 % plodů s Downovým syndromem. Tradiční biochemický screening prováděný v 16. týdnu těhotenství – tzv. trojitý test – dokáže zachytit pouze 50 – 60 % dětí s tímto syndromem.

### **Co je to PREEKLAMPSIE ?**

Jedná se o soubor dvou až tří symptomů (vysokého krevního tlaku, nálezů bílkoviny v moči a rozsáhlých otoků), vyskytujících se pouze v souvislosti s těhotenstvím - nejdříve však po jeho 20. týdnu. V souvislosti s ní dochází často k závažnému zpomalení růstu plodu v děloze, čímž se zvyšuje riziko nitroděložního odumření plodu. Nepoznaná preeklampsie může tak vyústit v těžké, někdy až fatální, poškození zdraví matky i dítěte a patří proto k nejobávanějším komplikacím těhotenství. Není nijak vzácná. Vyskytuje se až u 5% všech těhotných žen.

### **Co je to IUGR- růstová retardace plodu?**

Je to postupné zaostávání růstu plodu pod normu stanovenou pro dané stáří těhotenství v důsledku nedostatečného zásobení jeho organismu kyslíkem a živinami. Dítě v děloze trvale strádá a v konečném důsledku je ohroženo úmrtím v průběhu nitroděložního vývoje.

### **Proč PREEKLAMPSIE a IUGR vzniká?**

Společnou příčinou je nedokonalé „uhníždění“ placenty v časných stádiích gravidity, což významným způsobem ovlivní průtok krve mateřskými cévami zásobujícími těhotnou dělohu živinami a kyslíkem. Následnými složitými procesy pak dochází postupně (někdy i náhle) k výše popsaným symptomům.

### **Lze PREEKLAMPSII a IUGR předvídat?**

Ano. Změřením krevního tlaku v kombinaci s ultrazvukovým vyšetřením průtoků krve děložními tepnami a laboratorním vyšetřením placentárních faktorů v krvi těhotné můžeme vznik závažné formy preeklampsie předvídat až v 90%.

### **Lze snížit riziko vzniku PREEKLAMPSIE a IUGR?**

Ano. Výsledky velkých studií ukazují, že u těhotných s vysokým rizikem pro tyto komplikace lze toto snížit až o 50% dlouhodobým užíváním malých dávek Aspirinu.

### **V čem spočívá vyšetření šijového projasnění – NT a vyšetření nosní kůstky – NB?**

UZ vyšetření šijového projasnění (NT – nuchal translucency) a nosní kůstky (NB - nasal bone) se provádí v 11.- 14. týdnu těhotenství. Pomocí ultrazvuku je změřeno nahromadění podkožní tekutiny v zátylku. Přítomnost většího množství tekutiny v této oblasti je často spojeno s chromozomálními aberacemi plodu – např. s Downovým syndromem. Nepřítomnost nebo zkrácení nosní kůstky v tomto období může signalizovat postižení Downovým syndromem.

### **V čem spočívá vyšetření krve?**

V 10. - 13. (ideální 10+0 až 11+3) týdnu těhotenství vyšetříme z krve matky látky PAPP-A, free-beta hCG. Ty se vytváří v placentě a přestupují do mateřské krve. U těhotných s Downovým syndromem je hladina těchto látek abnormální.

### **Výpočet rizika chromozomální aberace**

Při výpočtu se kombinují známá rizika daná věkem matky, tloušťkou šijového projasnění (NT), přítomností či absencí nosní kůstky (NB) a hladinou biochemických markerů v krvi těhotné. Výsledkem je číslo, které udává riziko narození dítěte s Downovým syndromem.

### **Pokud je výsledek testu negativní...**

Jeli vypočtené riziko menší jak 1:300, je riziko narození dítěte s Downovým syndromem nízké. Je důležité si uvědomit, že nízké riziko není totožné s výrazem žádné riziko.

I při negativním výsledku je vhodné provést podrobné ultrazvukové vyšetření mezi 18.- 23. týdnem těhotenství se zaměřením na event. přítomnost vrozených vývojových vad plodu.

### **Pokud je výsledek testu pozitivní...**

Výsledné riziko testu vyšší jak 1:300 znamená to vyšší pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem. To samozřejmě NEZNAMENÁ, že dítě má Downův syndrom. Pokud si těhotná bude přát tento syndrom 100% vyloučit, je možno provést genetické vyšetření z buněk plodové vody nebo choriových klků. Pokud si těhotná invazivní výkon nepřeje, další možností diagnostiky genetické výbavy plodu je neinvazivní vyšetření z krve těhotné PRENASCAN, HARMONY k vyloučení nejzávažnějších chromozomálních aberací trizomie 21,18 a,13(Downův, Edwardsův a Patauův syndrom) .