



**Gynekologicko - porodnická klinika
Masarykovy univerzity a FN Brno
Přednosta: prof. MUDr. Pavel Ventruba, DrSc.**



Prenatální diagnostika a perinatální medicína

Perinatální medicína

- ✓ interdisciplinární obor
(*porodník, neonatolog, genetik, internista, anesteziolog, patolog, dětský neurolog...*)
- ✓ prevence, diagnostika a léčba stavů v těhotenství a perinatálním období vedoucím k úmrtí plodu, novorozence nebo k jeho trvalému poškození
- ✓ 2 ukazatele perinatální péče
 - perinatální mortalita
 - perinatální morbidita

Perinatální mortalita

(v % na 1000 živě narozených dětí)

- ✓ **mortinatalita (mrtvorozenost)**
plod bez známek života > 1000g
- ✓ **časná novorozenecká úmrtnost**
 - plod zemřelý do 7-mi dnů po porodu, porozený aspoň s jednou známkou života (*akce srdeční, dýchací pohyby, pulsace pupečníku, aktivní pohyb svalstva*)
 - s minimální hmotností > 500g
 - novorozenci < 500g evidováni jako živí- aspoň jedna ze známek života a žijí minim. 24h

Perinatální mortalita

- ✓ mezinárodně uznávané kritérium péče o těhotnou ženu a novorozence
- ✓ od II.světové války pokles z **50%**
 - 1955..... organizační opatření **25%**
 - 2.polovina 70.let..... přístrojové vybavení **16%**
 - přelom 80.let.....zlepšení přístrojového vybavení, centralizace péče **pod 10%**

Perinatální morbidita

- ✓ dětská mozková obrna -perinatální encephalopathie
- ✓ mentální retardace s poruchami intelektu
- ✓ smyslové poruchy (oční, sluchové)
- ✓ epilepsie
- ✓ lehká mozková dysfunkce
(instabilita dětí)
- ✓ VVV slučitelné se životem

Faktory ovlivňující perinatální výsledky

- ✓ kvalita populace těhotných žen
- ✓ nepříznivé faktory životního prostředí
- ✓ kvalita perinatální péče
- ✓ diferencovaná péče - podle stupně porodnického rizika
 - základní péče
 - intermediární péče
 - perinatologické centrum

Priority perinatální péče

- ✓ realizace systému diferencované péče
- ✓ kvalitní a včasná prenatální diagnostika vad neslučitelných se životem
- ✓ řešení mortinatality
- ✓ snížení frekvence předčasných porodů
- ✓ snížení výskytu perinatální asfyxie, infekcí, RDS
- ✓ snížení event. zastavení růstu frekvence císařských řezů

Metody prenatální diagnostiky

..... invazivní

- ✓ amniocentéza /časná, konvenční /
- ✓ biopsie choriových klků / CVS /
- ✓ pozdní biopsie choria / placentocentéza /
- ✓ kordocentéza
- ✓ optické, endoskopické metody
/ fetoskopie, embryoskopie /
- ✓ odběry vzorků fetálních tkání
/ játra, kůže, svaly /

Indikace invazivní prenatální diagnostiky

- ✓ věk matky $< 15, > 35$ let
/ resp. věk otce > 45 let /
- ✓ pozitivní biochemický screening
- ✓ UZ rdež plodu
- ✓ chromosomální aberace rodičů
- ✓ vrozené poruchy metabolismu
- ✓ předchozí porod postiženého plodu
- ✓ přání - resp. anxieta matky

Amniocentéza

- ✓ **časná** / do 15. týdne gravidity /
- ✓ **konverční** / 15-20. týden gravidity /
- ✓ **metodka:**

transabdominálně pod UZ kontrolou, předchí stěra ev. fundus dělohy, 15-20 ml plodvody, mimo placentu, jehla 20-22 gauge 0,9-0,7 mm jeden vpich, Rh negativ. pac. transplacentar. aplikace anti Rh D imunoglobulinu

- ✓ **komplicace** - časné / 24h / pozdní / 3týdny / krvácení, odtok plodvody, ztráta těhotenství
0,5-1% / resp. 3% - **časná** /

- ✓ **kultivace amniocytů** 2-3 týdny / 1% selhání kultivace /

Biopsie choriových buněk

- ✓ **časná / rychlá diagnostika /**
10-11 týden - transcervikálně
12-13 týden - transabdominálně
- ✓ **pozdní / placentocentéza / - II trimestr**
/ arhydramion, IUGR, WW plodu UZ /
- ✓ **komplikace:** hematom, amniotická pruhy,
infekce, abort, odtok plodové vody
- ✓ **nizko spont. abortu**
0,5-1% transabdominálně
2-4% transcervikálně

Kardiovertéza

- ✓ rychlá diagnostika / 48-72h /
- ✓ lymfocyty fetální krve
- ✓ indikace

diagnostické / časová tiseň, infekce TORCH
dladmirizace plodu, imunologie, agidbaze

terapeutické / intraumbilická transfúze,
aplikace léků plodu /

- ✓ technika - úpon pupečníku / vdráklička / , jehla
22 gauge, 2-3ml krve

- ✓ riziko spont. abortru 1,5-3%

- ✓ komplikace / chorioamnionitis, odtok plodvody, trombóza pupečníku,
protrhávání krvácení z pupečníku /

Metody prenatální diagnostiky

..... reinvacivní

- ✓ ultrazvuk, Doppler
- ✓ biochemický screening
- ✓ vyšetření fetálních buněk v mateřské
cévkách / PCR, FISH

Ultrazvukový screening

koncepce screeningu - 3 stupňový :

- ✓ I. trimestr - 11.-14.týden
- ✓ II. trimestr - 18.-22.týden
- ✓ III. trimestr - 30.-32.týden

UZ screening I. trimestr

- ✓ 11.-14.týden
- ✓ transabdominálně, transvaginálně - kombinace
- ✓ datace gravidity / CRL / - stanovení TP
- ✓ počet plodů / chorionicita, amnionicita /
- ✓ VVV
 - **přímé** / hlavička, strukturální defekty, srdce-čtyřdutinová projekce, postavení a počet končetin, žaludek, moč.měchýř
 - **nepřímé markery** / NT, NB, FHR /

Nuchal translucency / NT /

- ✓ CRL 45-84mm / *ne po 14.týdnu!* /
- ✓ přísně sagitální řez, zoom / 3/4 obrazovky /
- ✓ 3 měření / *v úvahu největší hodnota* /
- ✓ patologie > 3 mm
 - nabídnout karyotypizaci
- ✓ chromosomální aberace / trisomie 21 /
 - Senzitivita 80% FPR 5%
- ✓ jiná chromosomální aberace, srdeční vada, vada lymfatického systému

Nasal bone / NB /

- ✓ přítomnost / nepřítomnost
- ✓ hypoplazie NB / norma 1,3-2,1mm /
- ✓ nepřítomnost nasal bone
 - zvýšené riziko trisomie 21
- ✓ screening NT+NB ...detekce trisomie 21
 - senzitivita 92% při FPR 3%

UZ screening II.trimestr

18.-22.týden

- ✓ posouzení správné anatomie plodu
/přímé, nepřímé známky VVV plodu /
- ✓ biometrie plodu / záchyt časně IUGR /
- ✓ lokalizace placenty
- ✓ množství plodové vody
- ✓ vyšetření délky děložního hrdla

UZ screening III. trimestr

30.-32. týden

- ✓ kontrolní hodnocení anatomie plodu
hydrocephalus, GIT, ledviny, srdce
biometrie plodu / detekce IUGR /
- ✓ poloha a postavení plodu
- ✓ lokalizace placenty
- ✓ množství plodové vody

Biochemický screening

- ✓ I. trimestr / PAPP-A, beta hCG /
 - ✓ II. trimestr / total hCG, AFP, E3, inhibin /
- kombinace - různá efektivita v % při stejné hladině falešné positivity

Screeningové testy / efektivita /

- ✓ *věk matky* 30%
- ✓ *double test / AFP, hCG /* 59%
- ✓ *triple test / AFP, hCG, E3 /* 69%
- ✓ *quadruple test / AFP, hCG, E3, inhibin A /* 76%

kombinovaný screening

- ✓ biochem.markery..... PAPP-A, hCG
- ✓ UZ marker..... NT 90%

integrovaný screening

- ✓ I.fáze - I. trimestr PAPP-A, NT
- ✓ II.fáze - I.fáze + biochemický screening II.trimestru.
..... 94%

Endoskopické metody invasivní perinatální diagnostiky

✓ enteryoskopie

- I. trimestr, přímé endoskopické vyšetření enterya 9.-10. týden - transcervikálně, transabdominálně

✓ fetoskopie

- II. trimestr - endoskop 1,5 mm průměru, cestezie, diagnostika strukturálních vad, ichthyos, při dřívějším možnostech UZ /2D, 3D/ v pozadí. / určí Zwinger, UPMD/

Nové metody neinvazivní prenatální diagnostiky

-vyšetření fetálních bb v periferní krvi matky
/ metody PCR, FISH - detekceX, Y,21,18,13,
Rh faktor /
- ✓ fetální trofoblasty / *I.trimestr, nevýhoda - rychlá
degradace, placentární mosaicismus /*
- ✓ fetální leukocyty / *nevýhoda -II.trimestr, perzistence
1-5 let po porodu /*
- ✓ **fetální jaderné erytrocyty** / *optimum - již od
4.týdne gravidity, krátká životnost - není
kontaminace z předchozích gravidit /*

Novinky v prenatální diagnostice

- ✓ preimplantační diagnostika
/ prekoncepční, postkoncepční ...
oocyty, spermatozoa, blastocysty /
- ✓ 3D, 4D ultrazvuk
- ✓ fetální buňky v mateřské krvi
- ✓ fetální buňky v endocervikálním kanálu