

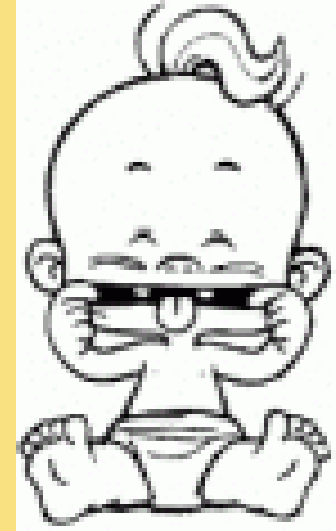
# Prenatální diagnostika



Martina Kopečná  
Tereza Janečková  
Markéta Kolmanová

# Obsah

- Prenatální diagnostika
- Úkoly a výsledky
- Metody prenatální diagnostiky
- Neinvazivní metody
- Invazivní metody
- Preimplantační genetická diagnostika



# Prenatální diagnostika

- Metody využívané k diagnostice ještě nenarozeného jedince
- Vyžaduje mezioborový přístup (např. klinická genetika, klinická biochemie, gynekologie a porodnictví)
- Prenatální diagnostiku zahrnujeme do fetální medicíny , nejedná se jenom o diagnostiku, ale i o samotnou léčbu.

# Úkoly a výsledky

- Hlavní úkol:
  - diagnóza patologických jevů u nenarozených jedinců
- Výsledky nám umožní:
  - Informovat rodičku o stavu plodu, její diagnóze a dalším možném postupu
  - Přijmout další speciální opatření pro průběh těhotenství, vedení porodu a následnou péči
  - Zahájení prenatální terapie
  - Při genetických vadách plodu, lze těhotenství uměle ukončit až do 24. týdne gravidity

# Přehled metod



## 1. Neinvazivní metody

### a. Biochemické

- Tripple test

I. Alfa- fetoprotein ( AFP)

II. Lidský choriový gonádotropin ( $\beta$ -hCG)

III. Nekonjugovaný estriol (uE3)

### b. Ultrazvuk (UZ)

### c. Vyšetření trofoblastu z mateřské krve

## 2. Invazivní metody

### a. Amniocentéza (AC)

### b. Kordocentéza

### c. Odběr choriových klků (CVS)

### d. Fetoskopie

# Neinvazivní metody

- podstata vyšetření formou screeningu
- provedení u všech rodiček z krve
- vyšetření se provádí po 16. ukončeném gestačním týdnu
- **Tripplet test:**
  - v mateřském séru se vyšetří AFP,  $\beta$ -hCG, uE3

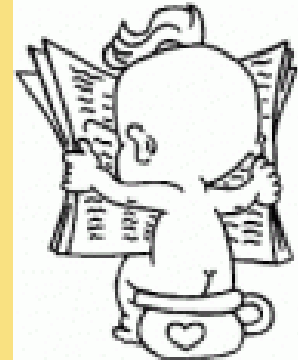
- **AFP**

- glykoprotein produkovaný žl. váčkem, fetálními játry a střevem
- max. produkce: 12 -14. týden
- po porodu pokles
- I. trimestr : neprůkazné
- II. Trimestr:– rozštěpové vady (záchyt 95-98%)
  - aneuploidie +21,+13, +8, +9,-X
- Výsledky:
  - nízká hladina: aneuploidie
  - vysoká hladina: rozštěpové vady, odumření plodu, poruchy placenty atd.



- **hCG lidský choriový gonádotropin**
  - glykoprotein produkovaný trofoblastem
  - fce: udržování činnosti žlutého tělíska
  - skladba:
    - $\alpha$ - podjednotka: identická s ostatními pep. hormony
    - $\beta$  – podjednotka: spec. biologická aktivita, termolabilita
  - max. produkce: 10. týden
  - pokles ve II. trimestru
  - II. trimestr: nad 2 MoM – aneuploidie, Down. synd.  
pod 0,5 MoM – nepříznivá prognóza, Edward.





- **uE3 nekonjugovaný estriol**

- vznik z estriolu, produkce placentou z materiálních substrátů (cholesterol)
- normální hladina: 0,5 – 2,0 MoM
- II. trimestr: pod 0,5 MoM – aneuploidie (+21)

# • Ultrazvuk (UZ)

- 6., 18. a 32. týden gravidity
- nejúčinnější metoda
- zjištění: poruchy hlavy plodu (anencefalie), rozštěpy páteře, srdeční vady, vady ledvin (ageneze, polycystóza), Turnerův syndrom
- 13 - 14. týden UZ měření Nuchální translucence
- 18 – 20. týden měření velikosti plodu
- 30. týden měření polohy a velikosti plodu



- **Vyšetření trofoblastů ( $\beta$  -1 – globulin)**

- produkce: syncitotrofoblastem
- fce: ovlivnění změny epitele placentálních klků
- I. trimestr: nepoužitelný
- II. trimestr: pod 0,5 MoM – intrauterinní růst.  
retardace, +18  
nad 2,0 MoM - +21

# Invazivní metody

- **záměr:**
  - získat vzorek tkáně plodu pro vyšetření karyotypu nebo molekul. genetické vyšetření
- **cíl:**
  - vyločit chromozomální aberace, geneticky podmíněné choroby
- prováděno jen na základě specifické indikace (vysoká cena, riziko provedení)

## **a) Amniocentéza (AC)**

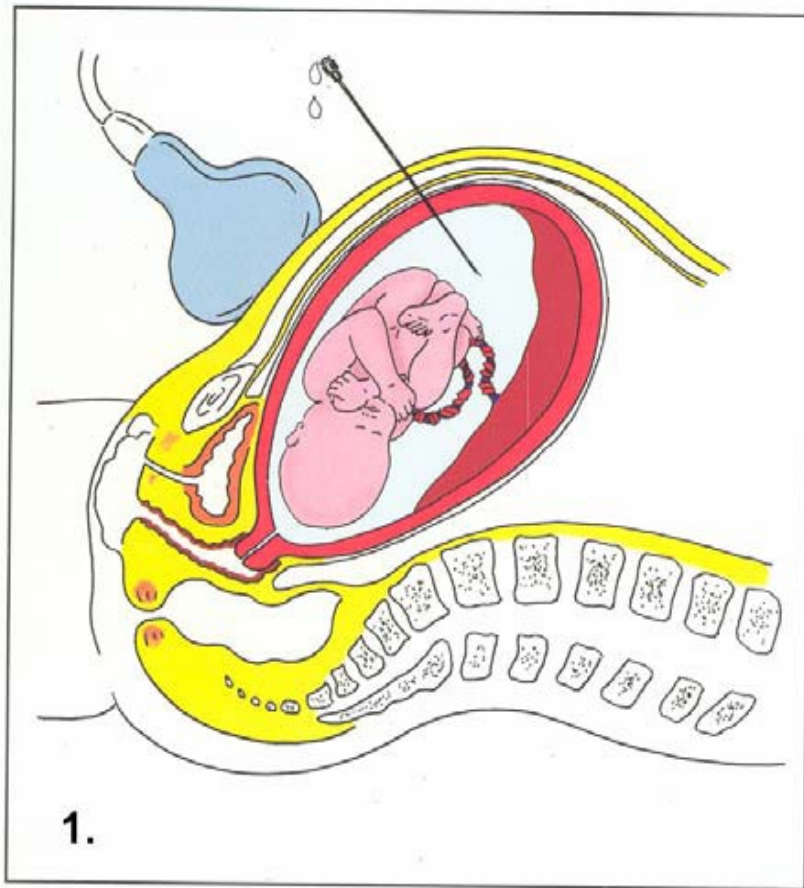
- odběr plodové vody jehlou přes pupeční šňůru pod kontrolou ultrazvuku
- vyšetření: kultivovaných a nekultivovaných buněk (hladina AFP)
- z buněk plodové vody určujeme karyotyp plodu
- provedení: II. trimestr (16 – 18. týden)
- riziko potratu po zákroku: menší než 1%

## ***b) Odběr choriových klků***

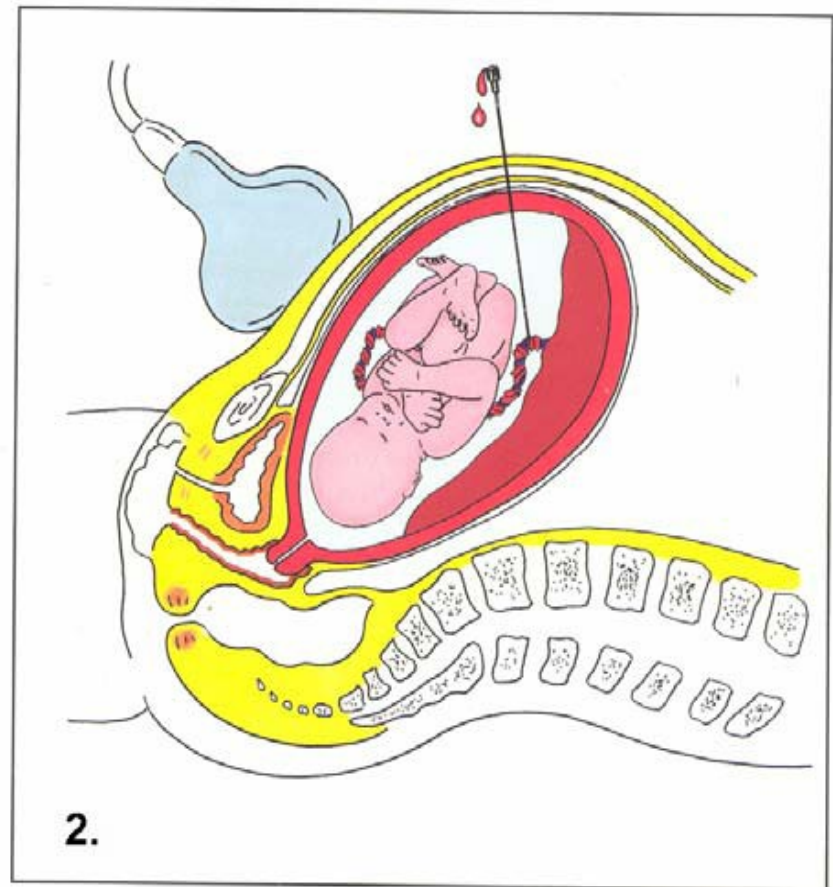
- provedení: 10. – 13. týden
- odběr choriové tkáně speciální jehlou pod UZ kontrolou (transabdominálně)
- riziko potratu po vyšetření: méně než 1%
- nevýhoda: placentární mozaicismus, jako zdroj diagnostické nejistoty

## c) Kordocentéza

- punkce pupečníku
- provedení: 18. týden
- odběr fetální krve z pupečnickové vény speciální jehlou pod UZ kontrolou
- vyšetření: karyotypu, diagnostika některých dědičných chorob a poruch, infekce plodu
- stanovení: krevního typu plodu
- rychlé vyšetření (48 – 72 hod.)



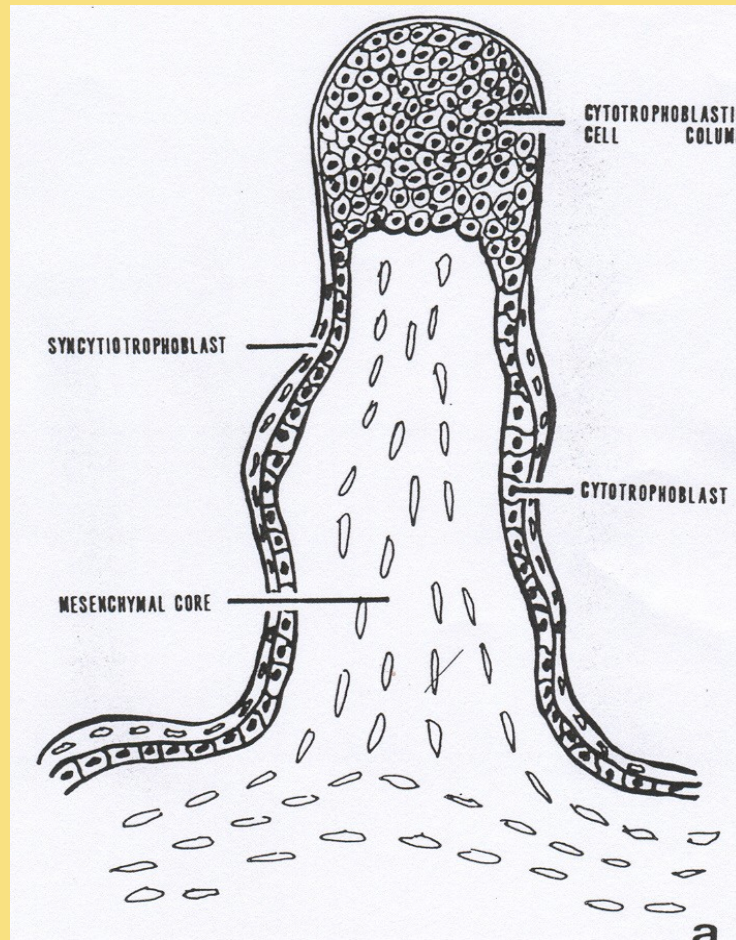
**1. amniocentéza**



**2. kordocentéza**



# CVS



## d) Fetoskopie

- metoda přímého zobrazení plodu a odběru fetální krve a tkání
- provedení: 18. – 20. týden
- riziko výkonu: 3 – 10%



pohled na plod pomocí fetoskopie

# Preimplantační genetická diagnostika

- materiál: spermie, blastomery, polární tělíska, oocyty

## A. vyšetření spermii

- mol. gen a cytogenetické vyšetření
- odhad genové a chrom. mozaiky ( FISH – poruchy v meioze typu disomie, polysomie nebo nulisomie)

## B. oocyty

- aneuploidie (roste s věkem, disomie +21 v 0,4% oocytů, 0,0025% spermii)

Děkujeme  
za  
pozornost

