

Prenatální diagnostika

Martina Kubíková, Tereza Pavlíková

O čem budeme mluvit?

- Co je prenatální diagnostika a čím se zabývá.
- Úkoly prenatální diagnostiky.
- Metody vyšetření:
 - Neinvazivní
 - Invazivní
- Vrozené vývojové vady.

Prenatální diagnostika

- soubor metod a postupů využívaných k diagnostice u ještě nenarozeného jedince
- zahrnuje nejen diagnostiku ale i léčbu (prenatální terapie)

Úkoly prenatalní diagnostiky

- Diagnóza, prognóza
- Specifická opatření pro další průběh těhotenství
- Prenatální terapie plodu
- Ukončení těhotenství

Dělení prenatalní diagnostiky

- Neinvazivní
- Invazivní

Neinvazivní prenatální diagnostika

- Vyšetření biochemických markerů
 - Alfa-fetoprotein (AFP)
 - Choriový gonadotropin (hCG)
 - Nekonjugovaný estriol (uE)
- Ultrazvukové vyšetření

Invazivní prenatální diagnostika

- Amniocentéza
- Odběr choriových klků
- Kordocentéza
- Fetoskopie

Vrozené vývojové vady

- Odchylky od normálního prenatálního vývoje lidského jedince
- Zapříčiněného genetickými faktory, faktory vnějšího prostředí či oběma skupinami faktorů

Rozdělení vrozených vad

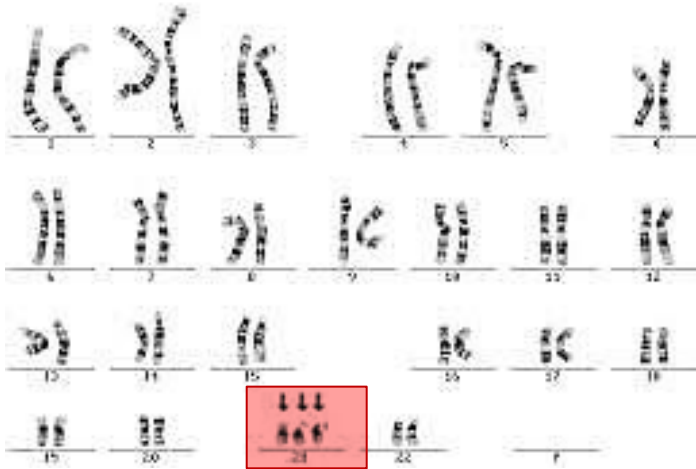
- Podle mechanismu:
 - Malformace
 - Disrupce
 - Deformace
 - Dysplazie
- Podle četnosti a komplexnosti:
 - Isolované vady
 - Sekvence
 - Asociace
 - Syndrom

Příčiny vrozených vad

- Genetické příčiny
 - Chromozomální aberace
 - Monogenně podmíněné vrozené vady
 - Multifaktoriálně podmíněné vrozené vady
- Vnější faktory
 - Teratogeny biologické povahy
 - Teratogeny chemické povahy
 - Teratogeny fyzikální povahy

Downův syndrom

- Geneticky podmíněné onemocnění zapříčiněné genomovou mutací, jejímž výsledkem je trisomie 21. chromozomu



Edwardsův syndrom

- Trisomie 18



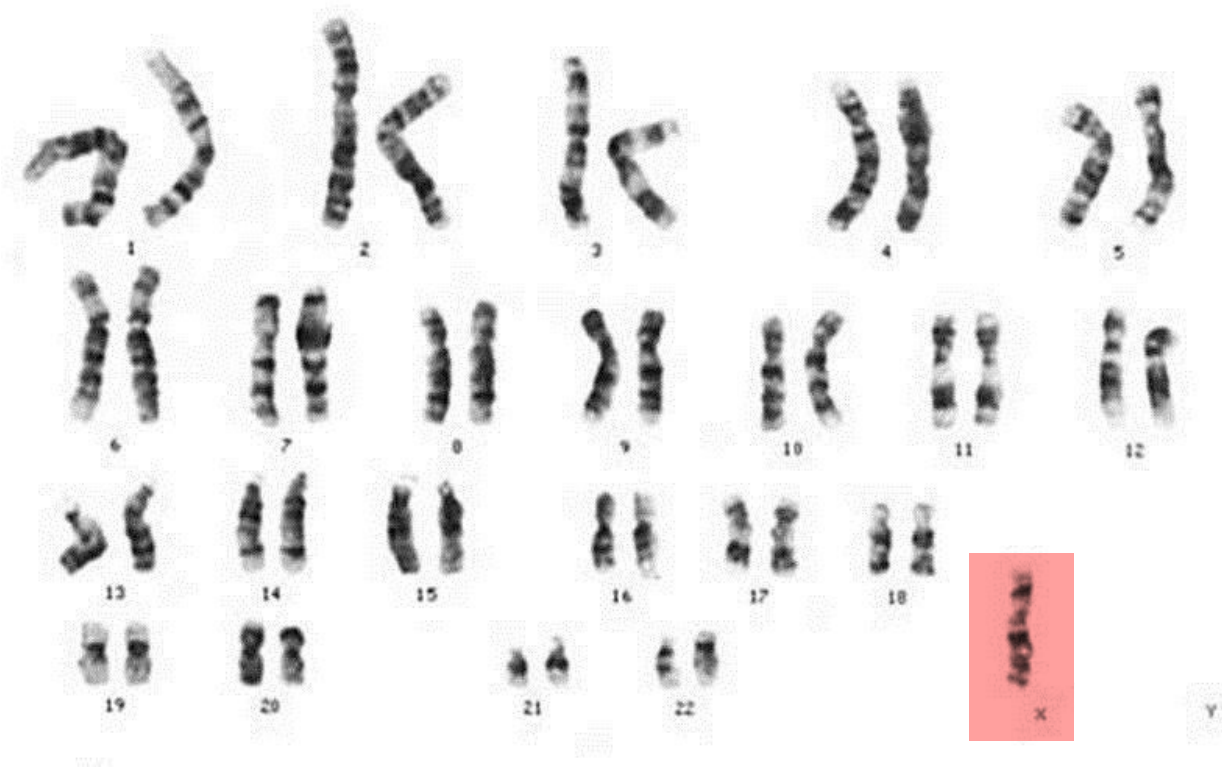
Patauův syndrom

- Genetické onemocnění vyvolané přítomností třetího chromozomu 13



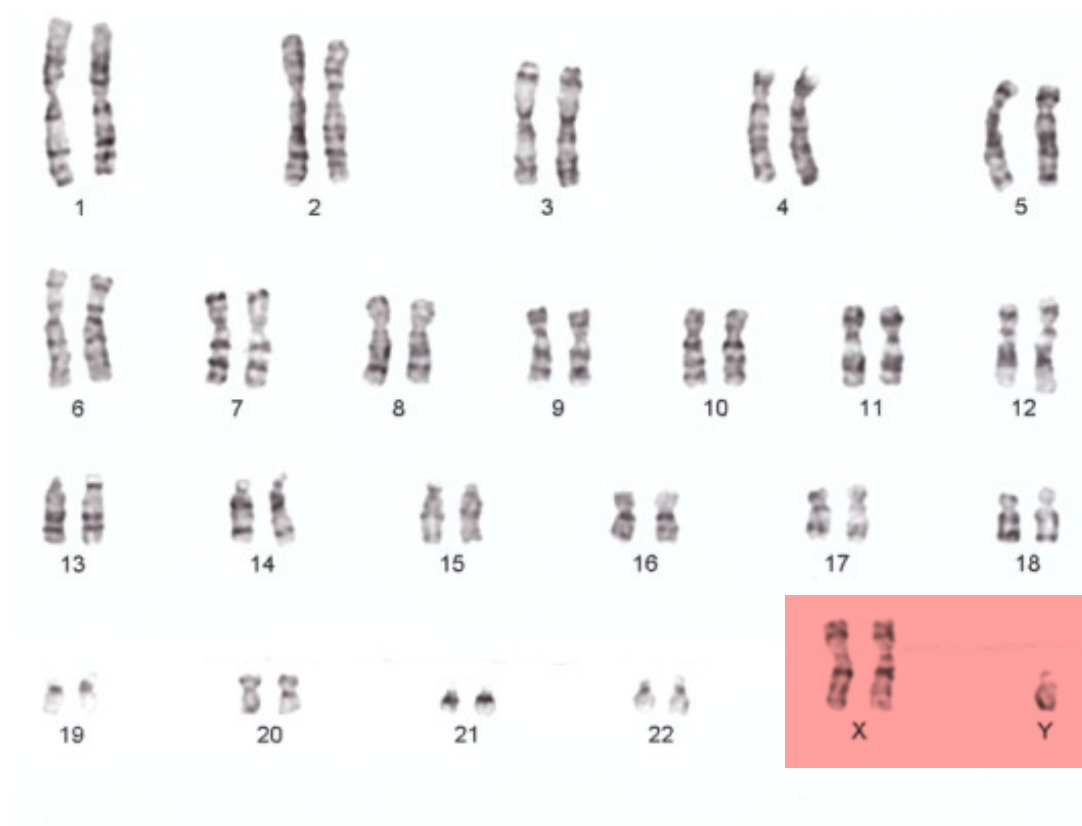
Turnerův syndrom

- X0



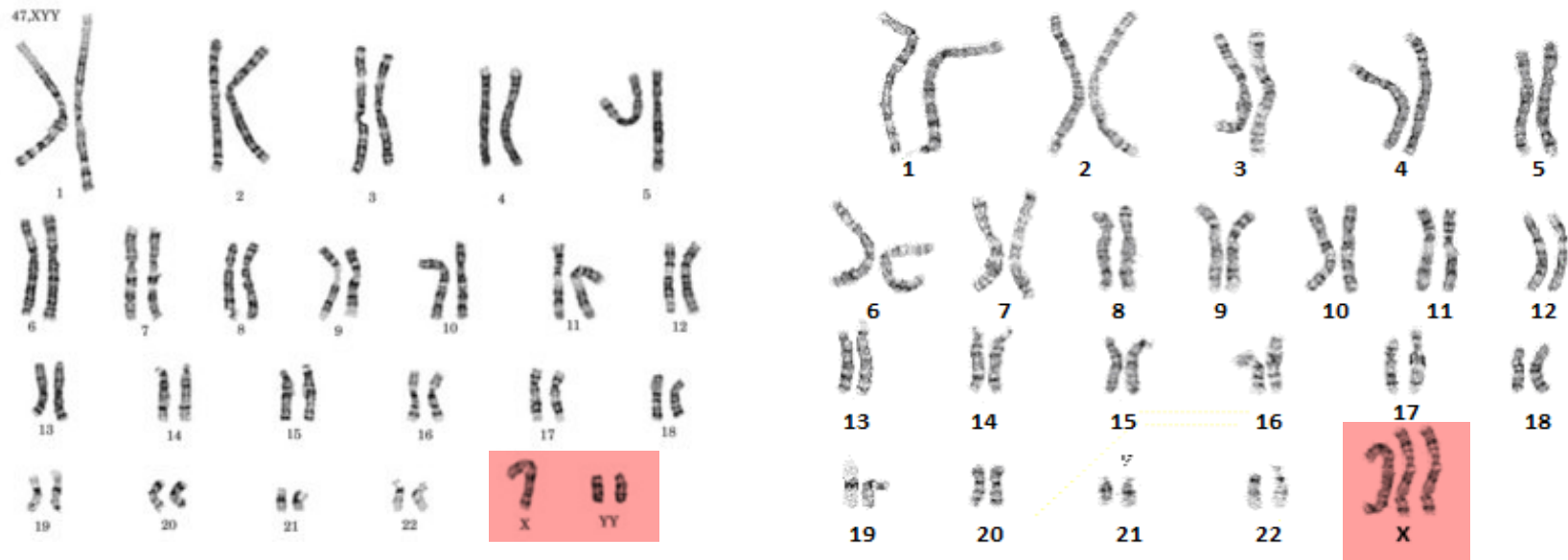
Klinefelterův syndrom

- XXY



Supermale a superfemelle

- XYY a XXX



Zdroje

- http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prenat%C3%A1ln%C3%A1D_diagnostika
- http://www.wikiskripta.eu/index.php/Soubor:Human_chromosomesXXY01.png
- http://www.wikiskripta.eu/index.php/Klinefelter%C5%AFv_syndrom
- https://www.google.cz/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=2&ved=0ahUKEwju0YC-hKXJAhXC0xoKHU5aBbgQFggqMAE&url=http%3A%2F%2Fwww.wikiskripta.eu%2Findex.php%2FTurner%25C5%25AFv_syndrom&usg=AFQjCNGHbK_iVzghnPzXqYVTgArURA-Mjw
- https://cs.wikipedia.org/wiki/XXX_syndrom
- <http://www.priznaky-projevy.cz/geneticke-nemoci/xyy-syndrom-syndrom-supermuze-priznaky-projevy-symptomy>

Děkujeme za pozornost