Diagnostika vrozených vývojových vad

Romana Gerychová
Matěj Anton
2020

Gynekologicko-porodnická linika Fakultní nemocnice Brno a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity

Přednosta doc. MUDr. Vít Weinberger, PhD.

Prenatální diagnostika VVV

- opírá se o diagnostiku UZ, laboratorní a molekulární.
- k vyhledání populace těhotných s rizikem slouží screening.
- riziko je poté potvrzeno, nebo vyloučeno diagnostickými (invazivními) metodami (aminocentéza, CVS – chorionic villus sampling, kordocentéza)

Screening

- slouží k vyhledání těhotných s významným rizikem patologie.

- efektivní screening:
  - jednoduchý a proveditelný.
  - vysoká senzitivita i specificita.
  - dostupný všem (ekonomicky únosný)
  - bez negativního vlivu, bezpečný.

Metody screeningu

- dnes známé postupy:
  - vyšetření séra matky v prvním/druhém trim.
  - morfologický a NT (Nuchal translucency) screening v I. trim.
  - UZ vyšetření mezi 18.–22. týdnem ve II. trim.
- první trimestr: tzv. kombinovaný test
  - PAPP, beta-hCG, NT, věk.
  - při pozitivním nálezu odběr choriových klků (CVS).
- druhý trimestr: biochemický screening
  - při pozitivitě aminocentéza.

Invazivní metody diagnostiky

- vzorky choria, CVS, placentocentéza
  - Mezi 11. a 14. týdnem.
- amniocentéza
  - Po 15. týdnu gravidity.
- kordocentéza
  - Po 18. týdnu.

- pod UZ kontrolou, transabdominálně.

Chromozomální poruchy

- přirozený výskyt je 6,23/1000 živě narozených.
- z toho 54 % aberace numerické (trizomie), 43 % strukturní (delece, translokace…), 3 % kombinované.
- z numerických
  - 84 % trizomie chromosomu 21 (morbus Down)
  - 10 % trizomie chromosomu 18 (morbus Edwards)
  - 6 % trizomie chromozomu 13 (morbus Patau)

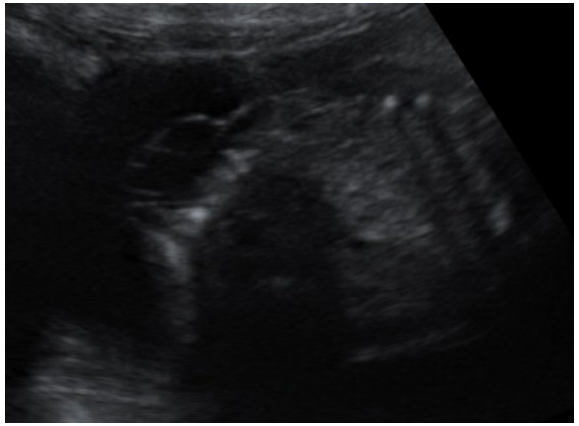
Screening strukturních poruch

- srdeční vady.
- rozštěpy neurální trubice a břišní stěny.
- omfalokéla.

UZ screening VVV plodu

- 3stupňový

- I. trimestr (11.-14.týden)
- II. trimestr (20.-22.týden)
- III. trimestr (30.-32.týden)



MUNI MED

FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Screening I. trimestru

cíle, specifika

- detekce závažných vrozených vad plodu
- záchyt rizika chromozomálních vad plodu
- lepší vizualizace některých struktur
- dostatek času pro genetické vyšetření
- bezpečnější možnost ukončení těhotenství
- stanovení možného rizika mateřských komplikací

MUNI MED
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Screening I. trimestru

11.–14.týden (11+0 - 13+6)

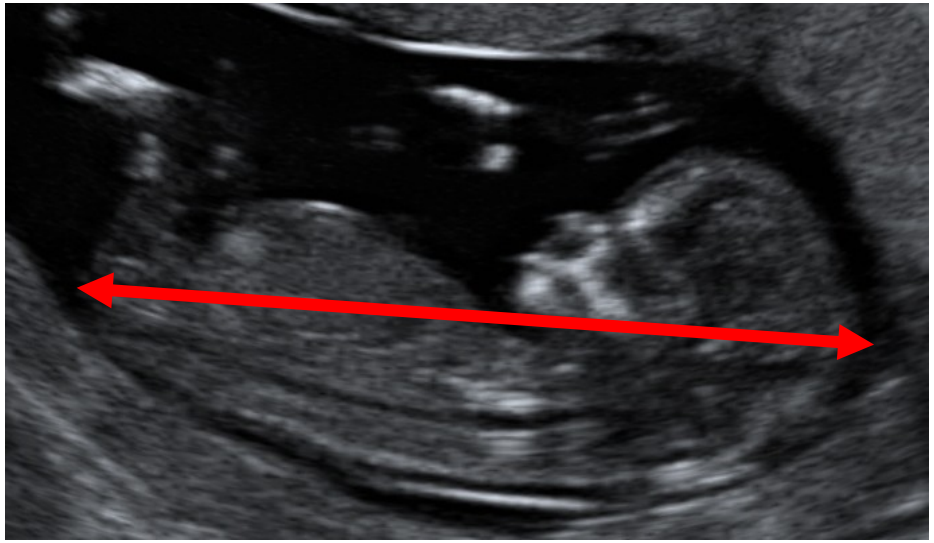
- datace gravidity
- četnost gravidity (amnionicita, chorionicita)
- screening vývojových vad
  - přímé (strukturální vady)
  - nepřímé (riziko chromozomálních vad)

Screening I. trimestru

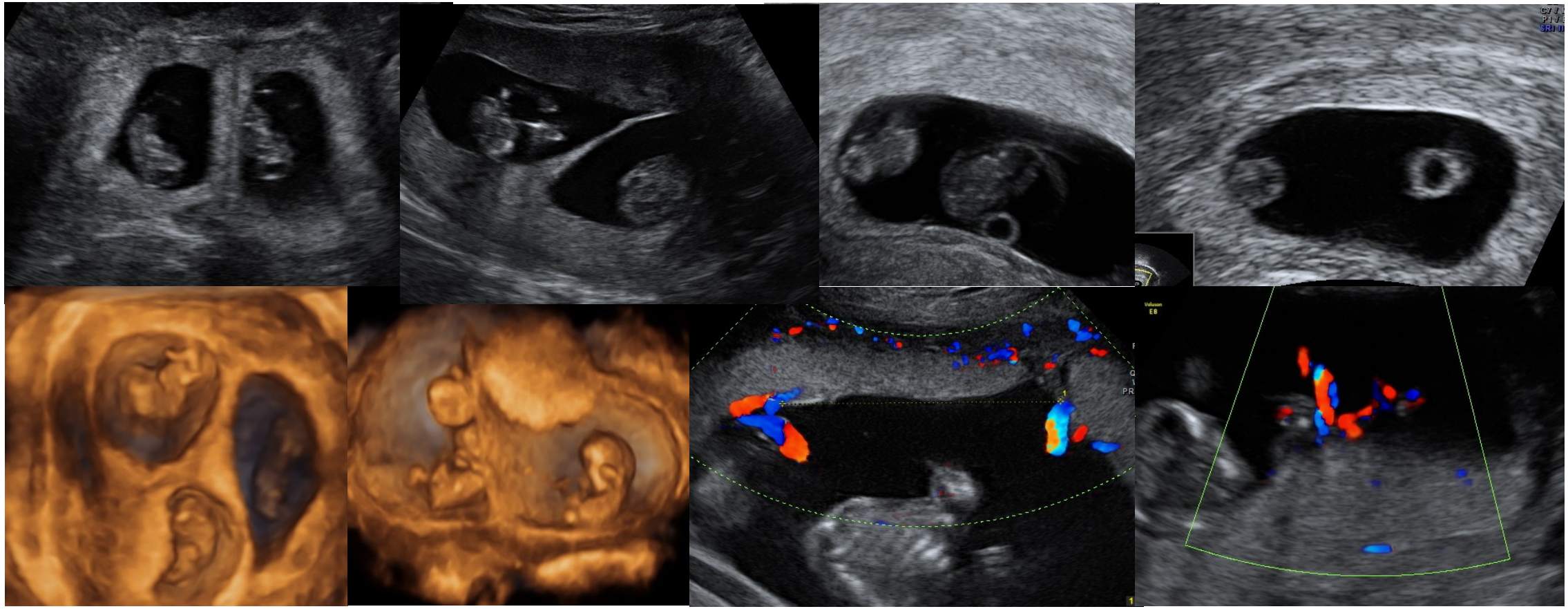
datace gravidity

- stanovení přesného gestačního stáří.
  - termín porodu
  - optimalizace (časování) dalších vyšetření

- měření CRL (crown-rump lenght)



Četnost gravidity – amnio/chorionicita



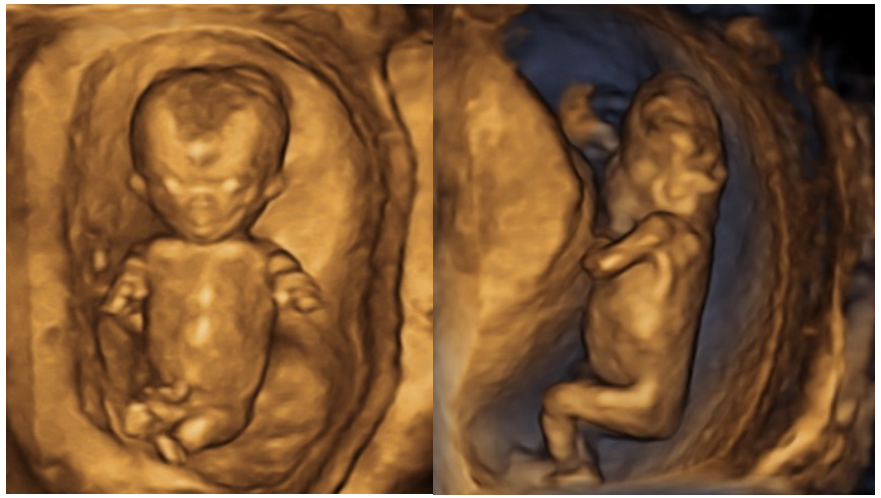
MUNI MED

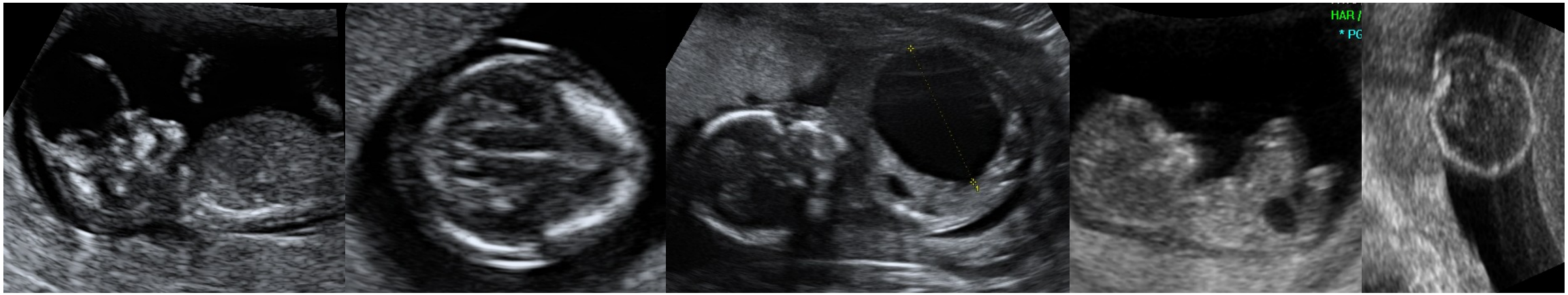
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Screening I. trimestru

screening vývojových vad

- přímé (morfologické vady)
- nepřímé (riziko chromozomálních vad)





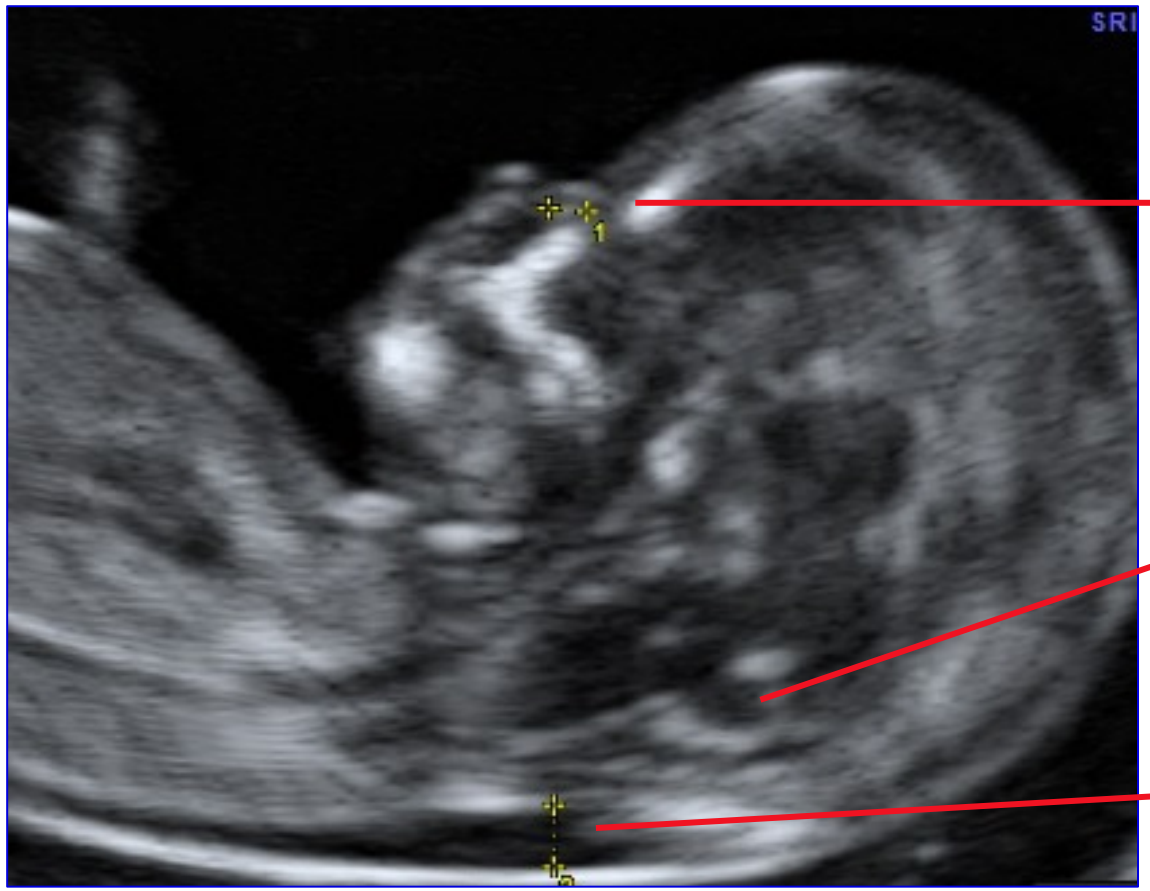
MUNI MED
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Screening I. trimestru

screening vývojových vad (Kenkhuis et al., 2017)

- **záchyt vrozených strukturálních vad plodu**
  - 45,1 % VVV zachyceno
  - 0,1 % falešně pozitivních diagnóz
- **záchyt vrozených srdečních vad**
  - 33,3 % zachyceno v I. trim. (dalších 41,7 % zachyceno ve 20. t. g., 25,0% nepoznaných)
  - 0,1 % falešně pozitivních

Záchyt rizika chromozomálních vad plodu I



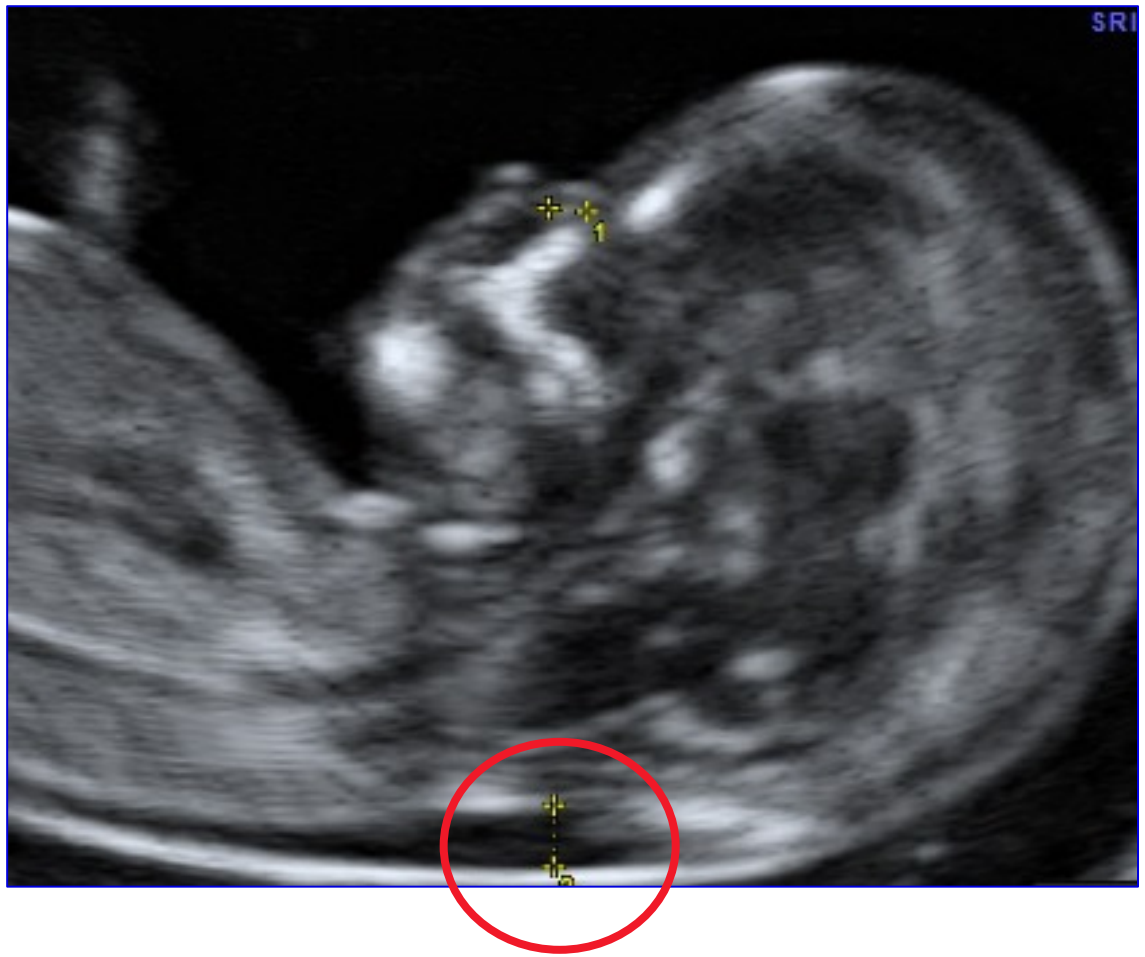
Nosní kost

Intrakraniální translucence

Nuchální translucence

MUNI MED
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Záchyt rizika chromozomálních vad plodu II

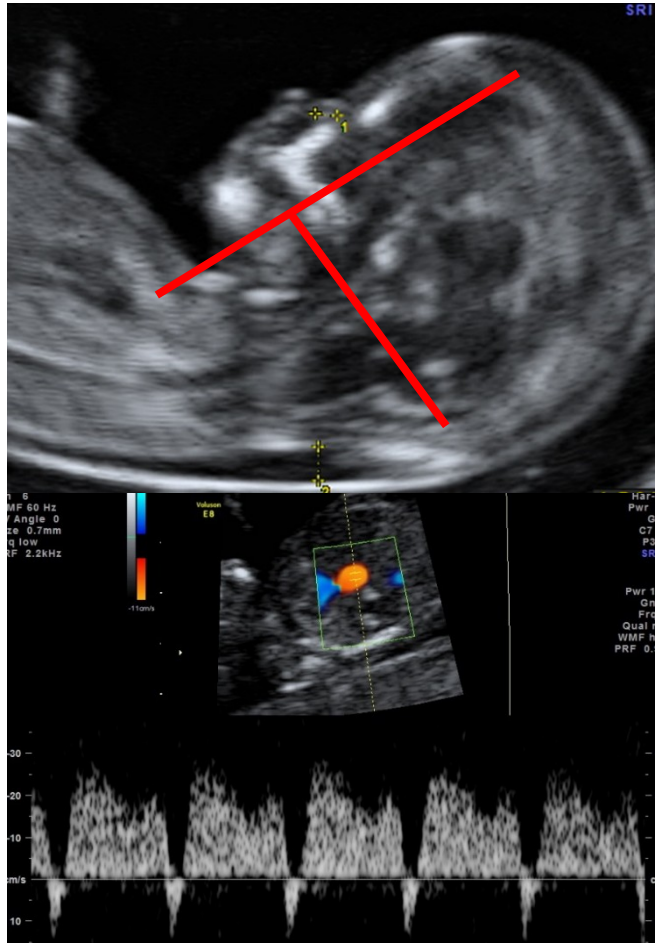


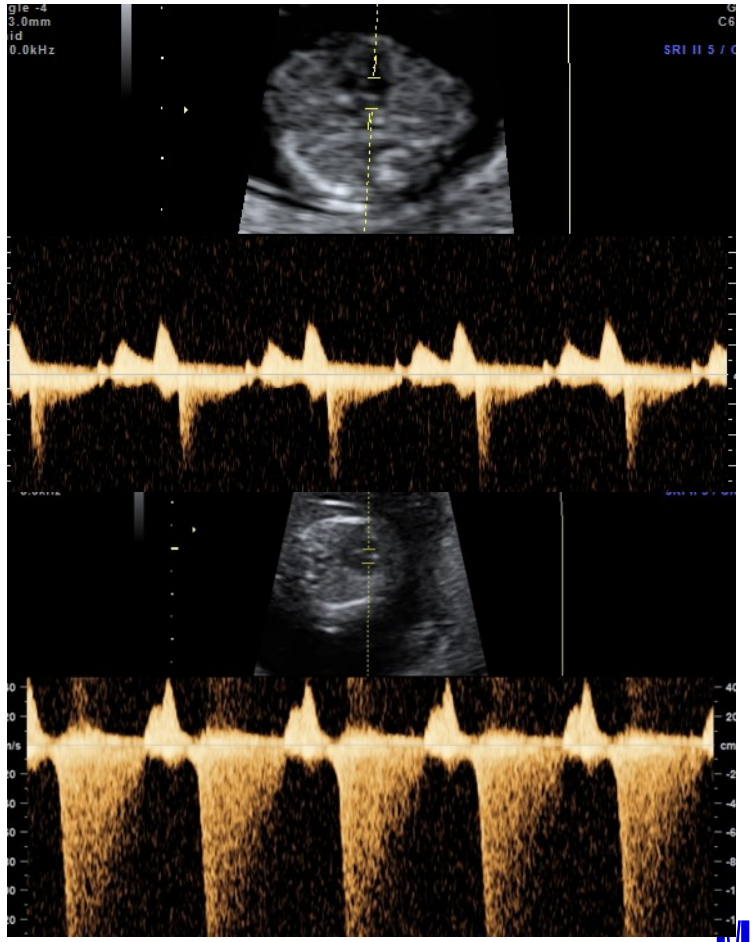
Nuchální translucence > 3,5 mm

- hlavní marker rizika vady plodu.
- 75 % plodů s aneuploidií
- 30 % plodů se strukturální vadou, genetickým syndromem
- 1 % normálních plodů
  - Evans 1999, Nicolaides 2009, Pereira 2011, Kagan 2015, Grande 2015

MUNI MED
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Záchyt rizika chromozomálních vad plodu III

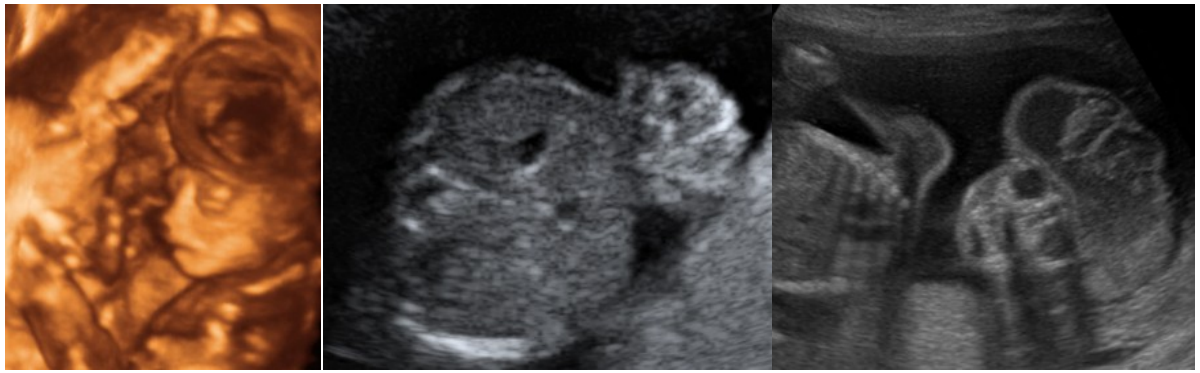




MUNI MED
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Prenatální diagnostika II. trimestru

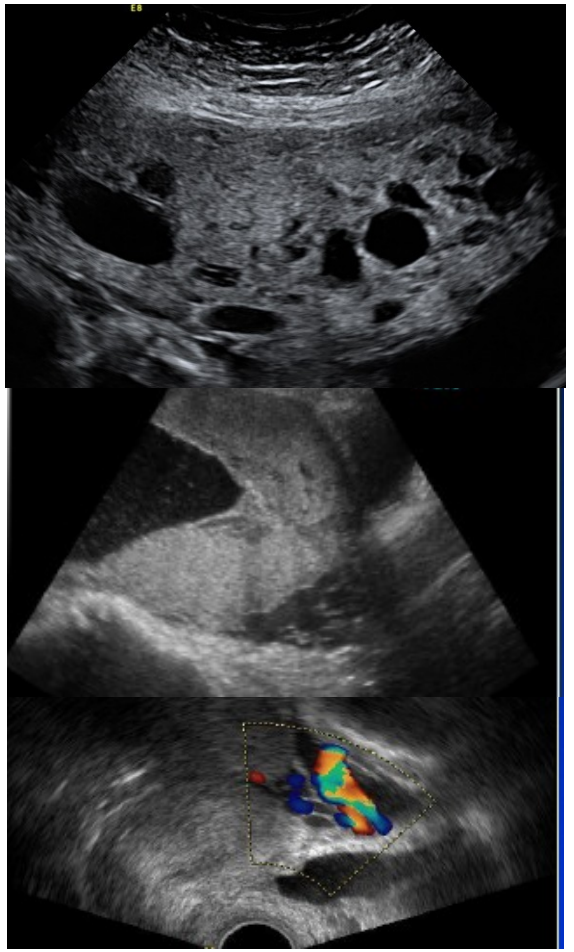
- 20.–22. týden
- záchyt vrozených strukturálních vad plodu
- záchyt vrozených srdečních vad plodu
- záchyt placentární dysfunkce



MUNI MED
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Prenatální diagnostika III. trimestru

- 30.–32. týden
- záchyt vrozených strukturálních vad plodu
- kontrola růstu plodu
- kontrola polohy plodu
- kontrola polohy placenty
- porodní plán



MUNI MED
FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

Shrnutí

- Tři screeningová vyšetření plodu („Velký ultrazvuk)
- Podnět k dalšímu došetření (AMC, CVS…)
- Atd.

Zdroje ke studiu

- isuog.com

- Calda: UZ v gynekologii a porodnictví