Nepodceňujte genetické vyšetření v těhotenství – odhalí i závažné chromozomální vady

1.11.2024 - Martin Eckstein | PROTEXT

Prvotrimestrální screening je komplexní vyšetření, které nastávající maminky podstupují mezi 11. a 13. týdnem těhotenství. Pacientkám je při něm odebrána krev a podstoupí podrobné ultrazvukové vyšetření, díky němu je možné již v časném těhotenství objevit některé orgánové vady.

Kombinace osobních údajů, laboratorního rozboru krve a detailního ultrazvukového vyšetření poskytuje důležité informace o možném riziku chromozomálních vrozených vad, jako jsou Downův, Edwardsův či Patauův syndrom. Citlivost kombinovaného testu pro riziko chromozomální vady je okolo 90 %. Při tomto vyšetření se také provádí screening těhotenských komplikací, například rizika preeklampsie či předčasného porodu. Cena prvotrimestrálmního screeningu se pohybuje okolo 1800 Kč, testy nejsou automaticky hrazeny ze zdravotního pojištění, většina pojišťoven ho ale zpětně proplácí. Vedle tohoto screeningu mají dnešní těhotné ženy možnost využít i další vyšetření a sice neinvazivní prenatální genetický test – tzv. PRENASCAN. Ten analyzuje volnou DNA plodu z matčiny krve. Test má vysokou citlivost (přes 99 %) pro nejčastější chromozomální vady, bez rizika spojeného s invazivními metodami.

Genetické testování – NIPT: Proč je důležité?

Mezi nejčastější odchylku patří trizomie chromozomu 21 (dítě má tři kopie tohoto chromozomu místo normálních dvou), která vede k postižení plodu Downovým syndromem. *„Jedná se ve většině případů o náhodnou vadu, která může nastat v každém těhotenství, vyšší riziko mají ženy ve věku nad 35 let. NIPT je tedy vhodný pro každou těhotnou k upřesnění tohoto rizika. Ale je potřeba uvést, že se jedná o screening, sice s nejvyšší citlivostí, ale stále je to screening,“* vysvětluje MUDr. Monika Koudová, odborná ředitelka GNTlabs by GENNET. Pokud vyjde NIPT pozitivní, provádí se další vyšetření, nejčastěji odběr plodové vody k definitivnímu potvrzení této diagnózy u plodu. Díky NIPT lze také s vysokou přesností určit i pohlaví plodu. Odchylky ve volné DNA mohou odhalit i probíhající onemocnění u matky, jako jsou autoimunity nebo nádorová onemocnění.

Tento test je doporučován těhotným ženám, které chtějí mít co nejvíce informací ohledně rizika chromozomálních vad dítěte, zejména nastávajícím maminkám nad 35 let a ženám, které mají atypické výsledky z prvotrimestrálního screeningu s hraničním rizikem. Lze jej doporučit těhotným ženám po asistované reprodukci. Může se provádět i v případě vícečetného těhotenství. Jeho provedení stojí 12500 Kč, pojišťovny na něj ale přispívají významnou částkou. Podstoupit ho je možné od 10. týdne těhotenství.

Podle vedoucí lékařky fetální medicíny MUDr. Dagmar Smetanové z kliniky GENNET je důležité zdůraznit, že PRENASCAN nenahrazuje prvotrimestrální screening, ale spíše ho doplňuje. *„Screening zahrnuje ultrazvukové vyšetření, které je klíčové pro odhalení některých strukturálních vad, jež NIPT nezachytí. PRENASCAN je nejcitlivějším screeningový testem pro některé chromozomální vady, ale ultrazvuk zůstává důležitým nástrojem, který by neměl být vynechán,“* dodává.

ČTK Connect ke zprávě vydává obrazovou přílohu, která je k dispozici na adrese

https://www.protext.cz.

https://www.ceskenoviny.cz/tiskove/zpravy/nepodcenujte-geneticke-vysetreni-v-tehotenstvi-odhali-i-zavazne-chromozomalni-vady/2589920