

# Prevence a časná diagnostika vrozených vad

**Vrozené vady** jsou odchylky od normálního prenatálního vývoje lidského jedince. Lze je rozdělit na strukturní nebo funkční. V současné době známe stovky až tisíce různých typů chorob a vad, které lze diagnostikovat po narození nebo v prvních měsících života. V ČR se v současné době pohybuje výskyt vrozených vad u živě narozených dětí kolem 3–5 %<sup>[1]</sup>. Primárně se jedná o poškození buněk, které se projevuje ve tkáních a orgánech. Vrozené vady mohou být mnohočetné nebo izolované. *Strukturní vady* souvisí s určitou částí těla (rozštěpy patra nebo rtu, srdeční vady, abnormality končetin, defekty neurální trubice – např. spina bifida, poruchy vývoje CNS). *Funkční poruchy* mohou zasahovat mnoho orgánových systémů a mívají často různé fenotypové projevy:

## Nervový systém

Mezi typické strukturní vady postihující CNS patří poruchy uzávěru neurální trubice (spina bifida, anencefalie). Mezi komplexní (syndromové) vývojové vady postihující CNS patří: *Downův syndrom*, *Prader-Williho syndrom*, *syndrom fragilního X*. Vývojové postižení CNS se může projevit až abnormálním psychomotorickým vývojem: často se objevuje psychomotorická retardace, poruchy chování, poruchy autistického spektra, problémy s učením, s řečí či vyjadřováním a v neposlední řadě pak problémy motoriky.

## Oběhový systém

Vrozené srdeční vady patří k nejčastějším vůbec (až 1/3 všech VVV). Často se jedná o poruchy vývoje chlopní, nedostatečné oddělení jednotlivých oběhů (perzistující komunikace).

## Smysly

Slepota, vrozená katarakta a vážná postižení sluchu přecházející až v hluchotu. Typicky u dětí matek nakažených *syfilis* (hluchá je až 1/3 novorozenců).

## Metabolické poruchy

Mezi nejčastěji se vyskytující patří *fenylketonurie* (PKU) a *kongenitální hypothyreóza*.

## Příčiny vrozených vad

Nejčastěji jsou vrozené vady způsobené kombinací několika faktorů – kromě genetické predispozice se zapojuje působení fyzikálních, biologických nebo chemických vnějších faktorů (**teratogenů**):

- monogenně podmíněné vady – genové mutace - např. Achondroplázie, Marfanův syndrom
- chyby v počtu nebo struktuře chromozomů (chromozomové aberace)
- teratogenní faktory prostředí, kterým je vystavena žena v těhotenství – např. virové infekce (zarděnky), drogy nebo alkohol

Až u 60 % VVV není příčina jejich vzniku známá. Kolem 30 % připadá na faktory genetické, 10 % na faktory vnějšího prostředí.

## Diagnostika vrozených vad

Jestliže existuje určité podezření na VVV u již narozeného dítěte, je rodičům (susp. postiženého dítěte) doporučeno vyšetření klinickým genetikem. Kromě morfologicky jasně rozeznatelných defektů může být důvodem podezření například nález na zobrazovacích metodách (např. vývojové vady ledvin zachycené na USG vyšetření břicha, různé vývojové anomálie CNS zobrazené např. MRI). Na základě fenotypu a výsledků různých pomocných vyšetření je možné (v některých případech) indikovat cílenou genetickou diagnostiku (molekulárně genetickou či cytogenetickou - viz níže) k potvrzení či vyloučení zvažované diagnózy (syndromu).

- *cytogenetické vyšetření* – vyšetření počtu a struktury chromozomů, které se provádí v optickém v mikroskopu.
- *molekulárně genetické vyšetření* – slouží k diagnostice změny genetické informace na úrovni DNA (mutací). Provádí se cíleně - při konkrétním podezření na určitou geneticky podmíněnou chorobu.

Diagnostikou VVV v těhotenství se zabývá prenatální diagnostika, v indikovaných případech (vysoké riziko opakování známé diagnózy geneticky podmíněné choroby) také preimplantační genetická diagnostika (v rámci asistované reprodukce dochází ke kontrole genetické informace embryí před jejich implantací).

## Prenatální testy VVV

### 1. Neinvazivní metody

- biochemické – Biochemický screening I. trimestru (PAPP-A,  $\beta$ -hCG) či screening II. trimestru ( $\alpha$ -fetoprotein (AFP), lidský choriový gonadotropin (hCG), nekonjugovaný estriol (uE3))
- ultrazvuk (USG), příp. v indikovaných případech MRI plodu
- neinvazivní testování nejčastějších chromozomových aneuploidií (nová metoda, zatím nehrazena v ČR ze zdravotního pojištění)

### 2. Invazivní metody:

- amniocentéza (16.–17. týden)
- biopsie choria (CVS) (od 11. týdne)
- odběr fetální krve – kordocentéza (cca od 20. týdne)

K invazivním metodám se přistupuje pouze při vážném podezření na poškození plodu. Tyto metody s sebou totiž i dnes nesou určité riziko potratu (obecně 0,5 - 1 %).

## Prevence vrozených vad

Hlavní je **primární prevence** – tedy opatření, která lze aplikovat ještě před vznikem samotné vady. V tomto ohledu je důležitá edukace žen ve fertilním věku ohledně škodlivých faktorů v těhotenství a jejich předcházení. Rodičům je doporučováno několik zásad:

- *Plánované rodičovství* - neplánovaná gravidita má mnohem vyšší riziko (nechtěné) expozice škodlivým faktorům,
- *otěhotnění v produktivním věku* - je prokázáno, že s věkem matky často stoupá výskyt numerických chromozomových abnormalit (např. Downova syndromu),
- *omezení styku s teratogenními látkami* - týká se nejen alkoholu ale třeba i léků u matek s chronickými chorobami (antiepileptika, antihypertenziva apod.),
- *dobrý zdravotní stav* - zejména u žen trpících chronickým onemocněním, u kterého je nutná dobrá kompenzace (DM, epilepsie, PKU, nemoci štítné žlázy,...),
- *dostatečná výživa* - vyvážené zastoupení živin, vitamínů a stopových látek. V rámci prevence defektů neurální trubice se nastávajícím matkám doporučuje vyšší příjem kyseliny listové - suplementace cca 0,4 mg denně.

## Odkazy

### Související články

- syfilis
- fenylketonurie
- hypothyroidismus
- mutageny
- teratogeny

### Externí odkazy

- Vrozene-vady.cz (<http://www.vrozene-vady.cz/>)
- Primární prevence vývojových vad (SLG ČLS JEP) (<http://www.slg.cz/primarni-prevence-vrozenych-vyvojovych-vad>)

### Použitá literatura

- Birth Defects ([https://www.medicinenet.com/birth\\_defects/article.htm](https://www.medicinenet.com/birth_defects/article.htm))
- The primary prevention of birth defects (<http://www.medsci.org/press/birthdefect.html>)
- Prevention of Congenital Anomalies (<https://www.karger.com/ProdukteDB/produkte.asp?Aktion=ShowEachType&ProduktNr=228572>)
- Primární prevence vrozených vývojových vad ([http://www.szu.cz/uploads/documents/czzp/seminare/2010/VVV\\_20oct10/primarni\\_prevence\\_VVV\\_Dr.Sipek.pdf](http://www.szu.cz/uploads/documents/czzp/seminare/2010/VVV_20oct10/primarni_prevence_VVV_Dr.Sipek.pdf))
- Prenatální diagnostika VVV ([http://eamos.pf.jcu.cz/amos/kpk/externi/kpk\\_1408/26.pdf](http://eamos.pf.jcu.cz/amos/kpk/externi/kpk_1408/26.pdf))

### Reference

1. ŠÍPEK, A, V GREGOR a J HORÁČEK, et al. [Course of congenital malformation incidences and their changes over time in children born in the Czech Republic]. *Ceska Gynekol* [online]. 2012, vol. 77, no. 5, s. 424-36, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23116348>>. ISSN 1210-7832.