

Záchyt a prevence vrozených chromosomálních odchylek

Vrozené chromozomální odchylky jsou onemocnění způsobená změnou počtu chromozomů (genomové abnormality) nebo změnou struktury chromozomu (chromozomové abnormality). Vrozené znamená, že jsou přítomny ve všech buňkách organismu a mohou se přenášet mezi generacemi. Jsou nazývány také jako gametické. Odhady incidence se odhadují na 5–8 případů na 1000 narozených.

Typické chromozomální odchylky

1. Numerické aberace autozomů: Downův syndrom (trizomie 21), Edwardsův syndrom (trizomie 18), Patauův syndrom (trizomie 13);
2. numerické aberace gonozomů: Turnerův syndrom (45,X), Klinefelterův syndrom (47,XXY), syndrom 47,XXX, syndrom 47,XYY.

Záchyt

Velmi vysoký počet chromozomálních odchylek postihuje psychický a intelektuální vývoj jedince, proto má prenatalní detekce významnou roli. Se záchytem se začalo ve větší míře již v 60. letech. Hlavním prostředkem byla amniocentéza. O 10 let později se začal více používat odběr choriových klků. Do budoucna se přistupuje spíše k méně invazivním vyšetřením – stanovení mateřského alfa-fetoproteinu (AFP), hCG nebo hladiny estradiolů, nověji také PAPP-A. Stále důležitější roli má také podrobné ultrazvukové vyšetření zaměřené na specifické markery chromozomových aberací. Stěžejní roli pro potvrzení diagnózy chromozomální aberace plodu má cytogenetické vyšetření.

Komplexní poradenství a návrhy vyšetřovacího procesu jsou řešeny v rámci genetické konzultace. Prostředkem k vyšetření jsou genetické testy.

Rizikové faktory a varovná znamení

- Abnormální výsledky screeningu – USG, biochemie;
- těhotenství ve vyšším věku (nad 35 let);
- infekční i neinfekční nemoci těhotných;
- užívání léků nebo expozice chemickým látkám;
- rodičovské páry s pozitivní rodinnou anamnézou;
- opakované spontánní potraty;
- poruchy plodnosti.

Prevence

Prevence vrozených chromozomálních abnormalit je poněkud svízelná. Často se jedná o onemocnění genetické, kdy jsou chromozomy děděny po rodičích. Vnější vlivy nemívají až tak významnou roli. Přesto se doporučuje například zvýšený příjem kyseliny listové těhotným ženám. Ta působí zejména proti poruchám vývoje nervové trubice.

Významnější je však screening rodičů. Vyšetření se provádí ze vzorků krve pomocí cytogenetického vyšetření (*sekundární prevence*). Zvýšené riziko hrozí zejména starším ženám. Za rizikový se považuje již věk matky nad 35 let. *Primární prevencí* je omezení styku s potenciálně patogenně působícími faktory – biologické, chemické, fyzikální.

Odkazy

Související články

- Chromozomální abnormality
- Cytogenetické vyšetření
- Amniocentéza
- Odběr choriových klků
- AFP
- hCG

Zdroj

- AYME, S. Prevention of chromosomal anomalies. *European Journal of Epidemiology* [online]. 1991, roč. 6, vol. 7, s. 715-736, dostupné také z <<https://link.springer.com/article/10.1007%2FBF00218692>>. ISSN 1573-7284.

Externí odkazy

- [Vrozene-vady.cz \(http://www.vrozene-vady.cz\)](http://www.vrozene-vady.cz)