

Procvičování: Downův syndrom/Závěr

K zapamatování

- Genetická konzultace je významnou **součástí prenatální péče** v momentech, kdy se objeví podezření na vývojovou vadu plodu.
- Výsledky screeningových vyšetření vždy jen **upozorňují na zvýšené riziko** vývojové vady – pozitivní výsledek neznamena nutně přítomnost vady.
- Lékařská genetika je striktně **nedirektivní obor**. Genetik navrhuje další postup a zodpovídá dotazy; o veškerých dalších vyšetřeních se musí proband rozhodnout sám.
- Invazivní metody (amniocentéza, CVS) umožňují získat materiál k cytogenetickému vyšetření plodu, které jako jediné může **potvrdit přítomnost chromozomové aberace** plodu (jakou je například Downův syndrom).
- Normální karyotyp plodu **nevylučuje** možnost přítomnosti monogenně dědičné choroby či vývojové vady plodu.
- Vyšetření karyotypu obou partnerů je standardním postupem v případě opakovaných potratů (infertility) či sterility.

Alternativní scénáře

Jak jste si jistě všimli, naše kazuistika vás provedla poměrně pevným scénářem, kde nebylo možné vybírat z různých možností. Pojďme si alespoň trochu zaspekulovat, co se mohlo stát jinak.

1. **Rodiče přichází již před plánovanou graviditou:** S anamnézou reprodukční poruchy páru se k nám jistě oba rodiče mohli dostat na genetické vyšetření ještě před touto graviditou. V takovém případě by byla balancovaná translokace zjištěna v rámci vyšetření karyotypu, které v takové situaci (tedy sterilitě či infertilitě páru) oběma partnerům nabízíme.
2. **Proběhl prvotrimestrální screening:** Pokud by proběhl screening již v prvním trimestru gravidity (v rámci ČR se stal kombinovaný screening prvního trimestru nejčastěji užívaným způsobem prenatálního screeningu, stále se ale setkáváme s četnými situacemi, kdy prvotrimestrální screening z časových či organizačních důvodů nebylo možné provést) je velmi pravděpodobné, že by byl rovněž pozitivní a genetická konzultace se mohla odehrát již v cca. 13.-14. týdnu gravidity. V této fázi je možné namísto amniocentézy nabídnout odběr choriových klků.
3. **Karyotyp a nebo array?** V naší kazuistice je zvolen "klasický" a starší postup, kdy je z invazivně odebraného materiálu provedeno QF-PCR vyšetření a následně klasická karyotypizace plodu. Stále častěji se setkáváme se situací, kdy je místo klasického karyotypu provedeno vyšetření typu microarray. Ovšem pozor - pokud je QF-PCR vyšetření (prováděné v prvním kole) pozitivní, jako v tomto našem případě - dodělavá se dále již jen rutinní vyšetření karyotypu (které navíc umí rozlišit, zda v případě Downova syndromu nejde právě o translokační formu - to vyšetření typu microarray nedokáže).
4. **A co NIPT?** NIPT - neboli neinvazivní prenatální testování je založeno na detekci nejčastějších autozomálních trizomií (event. dalších - vzácnějších chromozomových aberací) ze vzorku mateřské krve. V té je analyzována tzv. volná fetální DNA - což jsou fragmenty DNA z rozpadlých buněk trofoblastu, které nesou genetickou informaci původního embrya. NIPT test je v České republice (st. k 3/2019) stále nabízen pouze jako komerční test (od různých poskytovatelů) jehož provedení není v žádné indikaci hrazeno zdravotními pojišťovnami (ceny se pohybují od cca. 12 tisíc korun výše). Tento test je při genetických konzultacích obecně zmiňován jako možná alternativa invazivního vyšetření, je obecně ovšem o něco méně přesný a navíc jeho provedení není hrazené, nelze jej tedy nabízet v prvním kole jako rutinně prováděnou alternativu. U těhotenství s rizikem ze screeningu horším nežli 1:100 a u těhotenství, kde je ultrazvukem prokázána přítomnost strukturní vývojové vady, není provedení NIPT obecně doporučováno, ale těhotná se pro něj samozřejmě může kdykoliv rozhodnout, neboť jde o ryze komerční produkt, jehož provedení nemá obecně žádné kontraindikace.

← **Zpět na stránku Příští těhotenství**

Pokračovat na Downův syndrom - Kazuistika →