

Procvičování: Downův syndrom/vstupní informace

Genetická konzultace je pohovor klinického genetika s probandem, respektive s dalšími osobami. V tomto případě jde o pohovor s těhotnou ženou a jejím partnerem. Prvotním úkolem je vždy získat informace o obou rodičích a jejich rodinách (rodinná anamnéza). Rychlému a přehlednému získání anamnézy mohou pomoci speciální genetické dotazníky. Pro přehlednost si klinický genetik může získané informace zakreslit do rodokmenu.

Anamnézy rodičů

Matka

OA: 24 let (25 let v termínu porodu), úřednice, v mládí sledována na ortopedii pro nespecifikované problémy s patellou, nyní údajně zcela zdráva, nekuřačka, alkoholické nápoje prakticky nepije.

RA: Matka je ze dvou dětí, má staršího bratra, který je zcela zdravý, ženatý, má dvě zdravé děti. Dvě těhotenství matčiných rodičů skončila spontánním potratem.

Cílený dotaz na výskyt vrozených vývojových vad v rodině je pozitivní – matčině tetě (sestře matčiny matky) se narodila holčička s Downovým syndromem, její druhé dítě (chlapec) je zdravé, jedno její těhotenství skončilo spontánním potratem. Další vývojové vady ani choroby s dědičným potenciálem v matčině rodině nenalézáme.

GA: První menstruace od 13 let, pravidelná, od 16 let užívala HAK, nyní 3 roky vysazena – plánují s přítelem potomka. První gravidita (se stejným partnerem) před cca 2,5 rokem skončila spontánním potratem cca ve 12. týdnu těhotenství, od té doby neúspěšná snaha o koncepci, nyní se jim podařilo spontánně otěhotnět po více jak 1,5 roce.

Otec

OA: 36 let, nepříbuzný, řidič MHD, zcela zdravý, kuřák, abstinent.

RA: Otec je jedináček, oba rodiče jsou i ve vyšším věku zdraví. V rodině se nevyskytují vrozené vývojové vady ani reprodukční ztráty, otcova teta (sestra otcova otce) onemocněla v 64 letech karcinomem prsu – stejná diagnóza se v rodině objevuje u otcovy babičky (matka otcova otce), která karcinomem prsu onemocněla v 86 letech a brzy poté této chorobě podlehla.

Nynější onemocnění – aktuální průběh těhotenství

Těhotenství dosud probíhalo zcela bez komplikací, základní těhotenská vyšetření byla v normě. Screening vývojových vad v I. trimestru gravidity **nebyl** proveden, v druhém trimestru byl proveden klasický biochemický screening s hodnocením dvou analytů (AFP, HCG).

Tento test byl z důvodu abnormálních hodnot (hodnota AFP odpovídá 0,46 MoM, hodnota HCG dokonce 3,11 MoM) hodnocen jako **pozitivní**, riziko Downova syndromu bylo vyjádřeno jako 1:35. Ultrazvukové vyšetření plodu v 18. týdnu těhotenství (před 2 dny) ukázalo u plodu přítomnost vývojové srdeční vady charakteru atrio-ventrikulárního defektu (AV defekt).

1 Jaké rizikové faktory nacházíme v získané anamnéze?

- ☐ Vysoký věk matky
- ☐ Vysoký věk otce
- ☐ Reprodukční ztráty v rodině matky
- ☐ Vývojové vady v rodině otce
- ☐ Downův syndrom v rodinné anamnéze
- ☐ Nepříznivou reprodukční anamnézu vyšetřovaného páru

2 Jaké jsou nyní hlavní úkoly pro tuto genetickou konzultaci?

- ☐ Vysvětlit oběma rodičům výsledky prenatalních vyšetření a charakter zjištěného rizika.
- ☐ Pokusit se rodiče přimět k podepsání souhlasu s amniocentézou.
- ☐ Navrhnout další možná vyšetření.
- ☐ Zodpovědět veškeré dotazy obou rodičů.

Submit

← Zpět na stránku Kazuistika Downova syndromu

Pokračovat na Navrhovaná vyšetření →