Prenatální diagnostika chromosomových aberací, možnosti její prevence

- **vrozené chromosomální odchylky** jsou onemocnění způsobená **změnou počtu** chromosomů (genomové abnormality) nebo **změnou struktury** chromosomu (chromosomové 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 chromosomální odchylky**
  - **numerické aberace autosomů**: Downův syndrom (trisomie 21), Edwardsův syndrom (trisomie 18), Pataův syndrom (trisomie 13)
  - **numerické aberace gonosomů**: Turnerův syndrom (45,X), Klinefelterův syndrom (47,XXY), syndrom 47,XXX, syndrom 47,XYY

Záchyt

- velmi **vysoký počet** chromosomálních odchylek postihuje psychický a intelektuální vývoj jedince, proto má **prenatální detekce** významnou roli
- se záchytem se začalo ve větší míře již v **60. letech**
- hlavním prostředkem byla **amniocentéza**
- o 10 let později se začala více používat **choriocentéza**
- do budoucna se přistupuje spíše k **méně invazivním vyšetřením** – stanovení mateřského alfa-fenoproteinu (AFP), hCG nebo hladiny estradiolů, nověji také PAPP-A
- stále důležitější roli má také **podrobné ultrazvukové vyšetření** zaměřené na specifické **markery** chromosomových aberací
- stěžejní roli pro potvrzení diagnózy chromosomální aberace plodu má **cytogenetické vyšetření**
- komplexní poradenství a návrhy vyšetřovacího procesu jsou 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 chromosomálních abnormalit je poněkud svízelná
- často se jedná o **onemocnění genetické**, kdy jsou chromosomy 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
- Prenatální diagnostika

Použitá literatura

Reference