

Procvičování: Downův syndrom/Navrhovaná vyšetření

V této fázi genetické konzultace budeme s rodiči diskutovat také další možná vyšetření. Samozřejmě se nevyhneme pohovoru na téma vývojových vad, jak jejich diagnózu v těhotenství potvrdit a co dělat v případě, že by se opravdu vývojová vada plodu prokázala.

1 Na jakou vývojovou vadu budeme v tomto případě teoreticky pomýšlet?

- ☐ Izolovaná srdeční vada plodu
- ☐ Downův syndrom
- ☐ Anencefalie
- ☐ Žádnou – vývojová vada plodu dosud nebyla potvrzena.

2 Může být zjištěný AV defekt součástí Downova syndromu? Jak častý je tento typ srdeční vady u plodů s Downovým syndromem?

- ☐ Nikdy se nevyskytuje.
- ☐ Je zcela raritní.
- ☐ Je relativně častý.
- ☐ Vyskytuje se vždy.

3 Jaké vyšetření nyní nabídnete těhotné ženě?

- ☐ Odběr choriových klků (CVS)
- ☐ Amniocentézu
- ☐ Kordocentézu
- ☐ Fetoskopii
- ☐ USG vyšetření plodu na jiném pracovišti
- ☐ MRI vyšetření plodu
- ☐ Opakování biochemického screeningu

4 Matka se po krátkém rozmýšlení s partnerem rozhodla podstoupit invazivní vyšetření a následné vyšetření karyotypu plodu. Na co nesmíme zapomenout?

- ☐ Sepsat s těhotnou informovaný souhlas o genetickém vyšetření.
- ☐ Informovat podrobně těhotnou o možnostech, limitacích i případných rizicích nabízeného vyšetření.
- ☐ Nabídnout jí možnost další konzultace, pokud by své rozhodnutí ještě chtěla změnit.

Submit

[← Zpět na stránku Vstupní informace](#)

[Pokračovat na Interpretace výsledků →](#)