

CENTRUM LÉKAŘSKÉ  
**GENETIKY** s.r.o.

Novohradská 68/1806, 370 08 České Budějovice

Telefon: 387 204 618

[www.clg.cz](http://www.clg.cz)

# PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA A LÉKAŘSKÁ GENETIKA 2020



## I. ZÁCHYTY VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD - POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA ROK 2020

UZ záchyt (nález VVV ultrazvukem)	101	107
Záchyt méně závažných chromozomálních aberací + DNA diagnostika	6	

## II. GENETICKÉ INDIKACE K UPT ROK 2020

Genetické indikace k UPT	Z toho chromozomálních aberací	Na základě UZ diagnostiky	Na základě Array CGH (čipová technologie) - mikrolece, mikroduplikace a DNA diagnostiky
111	49	54	8

	Genetická indikace	věk	grav.	poznámka
1.	m. Down, 47, XY, +21	42 r.	10. tý	věk, UZ diagnostika rozsáhlý rozštěp břišní stěny (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
2.	m. Down, 47, XX, +21	40 r.	11. tý	věk, pozit. NIPT (neinvazivní prenatalní testování), CVS, UZ diagnostika NT 3,7 mm, otok kolem břiška 1,4 mm, NB -
3.	m. Down, 47, XY, +21	38 r.	11. tý	věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NT 5 mm, 2 cysty v záhlaví 7 mm
4.	m. Down, 47, XY, +21	41 r.	11. tý	PS (pozit. sekvenční integrovaný test), věk, CVS, UZ diagnostika (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
5.	m. Down, 47, XX, +21	38 r.	11. tý	věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NT 3,8 mm, prosak kolem břiška 0,8 mm, VSV - defekt AV septa, PaPP-A 0,44 MoM
6.	m. Down, 47, XY, +21	42 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika NT 3,1 mm, prosak kolem břiška 0,7 mm, NB -, nízký PaPP-A 0,27 MoM
7.	m. Down, 47, XX, +21	37 r.	12. tý	PS, věk, UZ diagnostika missed AB, nízký PaPP-A 0,25 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
8.	m. Down, 47, XY, +21	27 r.	12. tý	PS, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,32 MoM
9.	m. Down, 47, XX, +21	30 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika missed AB, PaPP-A 0,37 MoM
10.	m. Down, 47, XY, +21	31 r.	12. tý	PS, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NT 4,7 mm, hydrops fetus universalis, VSV - syndrom hypoplazie levého srdce
11.	m. Down, 47, XX, +21	33 r.	12. tý	PS, CVS, nízký PaPP-A 0,16 MoM
12.	m. Down, 47, XX, +21	36 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hydrothorax, hydrocefalus postr. komory 9 mm, ascites, VSV - defekt AV septa, úzká aorta
13.	m. Down, 47, XY, +21	38 r.	12. tý	věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika
14.	m. Down, 47, XY, +21	39 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NT 3,3 mm, pedes equinovares, nízký PaPP-A 0,15 MoM
15.	m. Down - NIPT	33 r.	12. tý	pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, otok kolem plodu 1 mm, omfalokela v pr. 10 mm
16.	m. Down, 47, XX, +21	40 r.	12. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 4,5 mm, cysty v záhlaví v prům. 5 mm
17.	m. Down, 47, XY, +21	41 r.	13. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 3,9 mm, hypoplazie nosní kostí, pyelettázie bil., hyperech. fokus v levé komoře 0,6 mm, PaPP-A 0,53 MoM
18.	m. Down, 47, XX, +21	38 r.	13. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,28 MoM
19.	m. Down, 47, XY, +21	42 r.	13. tý	PS, věk, UZ diagnostika missed AB, PaPP-A 0,62 MoM
20.	m. Down, 47, XY, +21	40 r.	15. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, PaPP-A 0,43 MoM
21.	m. Down, 47, XY, +21	38 r.	15. tý	PS, věk, UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,26 MoM

22.	m. Down, 47, XX, +21	40 r.	15. tý	věk, UZ diagnostika missed AB, nízký PaPP-A 0,16 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
23.	m. Down, 47, XY +21	27 r.	15. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika, PaPP-A 0,39 MoM
24.	m. Down, 47, XY, +21	30 r.	17. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika, PaPP-A 0,47 MoM
25.	m. Down, 47, XX, +21	36 r.	17. tý	PS, věk, UZ diagnostika VSV defekt kom. septa muskulárního typu, PaPP-A 0,45 MoM
26.	m. Down, 47, XX, +21	29 r.	18. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,33 MoM
27.	m. Down, 47, XY, +21, der(21;21)(q10;q10)	21 r.	20. tý	pozit. NIPT, UZ diagnostika pyelektázie bil. 5 mm, MS screening nenabrán - pozdní záchyt
28.	Edwardsův sy, 47, XY, +18	38 r.	11. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika prosak záhlaví 3,8 mm, prosak kolem břicha 0,8 mm, mnohočetné VVV nízký PaPP-A 0,10 MoM
29.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	33 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika NT 7 mm, hydrops fetus universalis, flekční držení ručiček
30.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	32 r.	12. tý	CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, NT 6 mm, edém kolem břicha 2 mm
31.	Edwardsův sy, 47, XY, +18	32 r.	12. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 7 mm, hydrops fetus universalis, nízký PaPP-A 0,13 MoM
32.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	31 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika NT 7 mm, edém kolem břicha 2,5 mm, VSV - defekt AV septa, nízký PaPP-A 0,16 MoM
33.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	29 r.	12. tý	PS, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika VSV syndrom hypoplazie levého srdce, brachycefalická lebka, nízký PaPP-A 0,19 MoM
34.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	41 r.	12. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika VSV defekt komorového septa 1,7 mm, atypické držení prstů HK, nízký PaPP-A 0,16 MoM
35.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	21 r.	13. tý	PS, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,20 MoM
36.	Patauův sy, 47, XY, +13	40 r.	10. tý	PS, věk, UZ diagnostika missed AB, nízký PaPP-A 0,10 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
37.	Turnerův sy, 45, X	21 r.	10. tý	UZ diagnostika prosak v záhlaví 4,3 mm, hydrops fetus universalis, cysty v záhlaví 7 mm (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
38.	Turnerův sy, 45, X	32 r.	11. tý	CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, prosak k záhlaví 7 mm, pedes equinovares, omfalokela
39.	Turnerův sy, 45, X	37 r.	11. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, NT 6,4 mm, prosak kolem břicha 1,3 mm, hydrothorax
40.	Turnerův sy, 45, X	23 r.	12. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika NT 10 mm, hydrops fetus universalis, VSV syndrom hypoplazie levého srdce (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
41.	Turnerův sy, 45, X	40 r.	12. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 6,5 mm, hygroma colli cysticum, hydrops fetus universalis, VSV defekt AV septa
42.	Turnerův sy, 45, X	31 r.	12. tý	PS, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, hydrops fetus universalis, missed AB (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
43.	Turnerův sy, 45, X	30 r.	12. tý	PS, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika, NT 8 mm, otok kolem břicha 2,4 mm, VSV syndrom hypoplazie levého srdce, flekční držení HK
44.	Turnerův sy, 45, X	27 r.	12. tý	CVS, UZ diagnostika NT 10 mm, hygroma colli cysticum, hydrothorax, prosak kolem břicha 3,5 mm, hydrops fetus universalis, PaPP-A 1,97 MoM
45.	Turnerův sy, 45, X	37 r.	13. tý	věk, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, hydrops fetus universalis, VSV syndrom hypoplazie levého srdce odmítnutí UPT, missed AB ve 20. tý
46.	Triploidie 69, XXX	27 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika holoprosencefalie, hypertelorismus, pravostranný rozštěp rtu, alveolárního výběžku, tvrdého a měkkého patra, flekční držení ručiček, těžký oligohydramnion, nízký PaPP-A 0,09 MoM
47.	Triploidie 69, XXX	41 r.	15. tý	PS, věk, UZ diagnostika flekční držení ručiček, jednostranný pes equinvarus, oligohydramnion nízký PaPP-A 0,11 MoM
48.	Trizomie chromozomu 20	42 r.	11. tý	věk, UZ diagnostika missed AB (vyšetřena tkáň potraceného plodu)

49.	47, XY, i(5)(p10), der(20)t(5;20)(q10;p13) nebalancovaná aberace - izochromozom 5p a derivovaný chromozom 20	29 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika NT 2,8 mm, pedes equinovares
50.	46,XX,der(13)t(10;13)(q23.1;p11.2)dn parciální trizomie 10q (10q23.1→qter)	30 r.	11. tý	pozit. NIPT chrom. 13 nešel vyhodnotit, UZ diagnostika prosak záhlaví 7 mm, hygroma colli cysticum, VVV končetin
51.	46, XX, der(4)t(2;4)(p25;q33),9ph	33 r.	19. tý	OA, UZ diagnostika redukční VVV obou HK, mikromandibula, VSV syndrom hypoplazie levého srdce + defekt kom. septa
52.	46, XX, der(4)t(2;4)(p25;q33),9ph	33 r.	19. tý	OA, UZ diagnostika redukční VVV obou HK, na pravé ledvině byly prokázány zdvojené pánvičky a močovody
53.	46, XY. ish der(21) t (5;21) (p15.33;q22.13) mat	40 r.	15. tý	OA, UZ diagnostika vpravo rozštěp rtu, horní čelisti, tvrdého i měkkého patra, hypoplazie pravé ledviny a dilatace postranních mozkových komor
54.	mikroduplikace v oblasti 1p36.33 de novo myotonická dystrofie typu II - mat	19 r.	19. tý	OA - myotonická dystrofie typu II, UZ diagnostika, čip Array CGH, DNA vyšetření myotonické dystrofie
55.	Acranius s rozsáhlou encefalokelou	37 r.	11. tý	UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,32 MoM
56.	Acranius	31 r.	16. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
57.	sy Dandy Walker	24 r.	15. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH, nízký PAPP-A 0,19 MoM
58.	sy Dandy Walker okcipitální encefalokela	32 r.	16. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika
59.	Anencefalie, flekční držení ručičky jednostranně, VVV břišní stěny, polydaktylie	23 r.	10. tý	NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH
60.	Hydrocefalie, postranní komory 10 mm, 3. komora dilatovaná 3,7 mm, cystický útvar v zadní jámě lebni 9 mm, nezobrazuje se cavum septi pellucidi	33 r.	15. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH, NGS panel - mentální retardace nízký PaPP-A 0,11 MoM
61.	VVV CNS nezobrazuje se cavum septi pellucidi, ageneze corpus callosum	32 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, NGS panel - AR hydrocefalus
62.	VVV CNS spina bifida v obl. LS páteře, lemon, banana sign, hydrocefalie	33 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
63.	Hydrocefalie, dilatace 3. m. komory, nezobrazuje se cavum septi pellucidi	27 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
64.	Hydrocefalie, postr. m. komory 20 mm bil.	34 r.	21. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
65.	Hydrocefalie, ageneze corpus callosum	23 r.	21. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
66.	VSV syndrom hypoplazie levého srdce, hygroma colli cysticum, NT 6 mm	29 r.	12. tý	CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
67.	VSV syndrom hypoplazie levého srdce + hypoplazie aorty	30 r.	12. tý	PS, NIPT, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
68.	Gemini biamniiati bichoriatii Plod B: VSV dysplazie trikuspidální chlopně s výraznou kardiomegalií	36 r.	13. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH, sel. fetocida
69.	VSV - hypoplazie pravé komory, kardiomegalie, NT 3 mm, hydrothorax, prosak kolem břicha 1,7 mm, redukční VVV LDK	35 r.	13. tý	PS, věk, UZ diagnostika, čip Array CGH
70.	VSV syndrom hypoplazie levého srdce	31 r.	15. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH
71.	VSV těžká hypoplazie aorty	20 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
72.	VSV transpozice velkých tepen	31 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
73.	Prosak v záhlaví 4,5 mm, hydrops fetus universalis, omfalokela	30 r.	10. tý	UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH
74.	Gemini biamniiati monochoriatii plod B: hydrops fetus universalis, otok v záhlaví 5 mm, kolem břicha 1 mm	26 r.	10. tý	UZ diagnostika (vyšetřena tkáň potracených plodů)
75.	Hydrops fetus universalis, NT 3,3 mm, monoarteriální pupečník, missed AB in grav. hebd. 15	31 r.	11. tý	UZ diagnostika, NIPT, CVS, čip Array CGH
76.	Hydrops fetus universalis, prosak v záhlaví 5 mm	28 r.	11. tý	UZ diagnostika, NIPT
77.	Hydrops fetus universalis, NT 8,0 mm	21 r.	11. tý	PS, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
78.	NT 4,6 mm, atyp. držení ručičky jednostranně, megavezika, prosak kolem hlavičky 3 mm	27 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH



79.	Hydrops fetus universalis, NT 4,5 mm, hygroma colli cysticum	39 r.	13. tý	UZ diagnostika, NIPT
80.	Hydrops fetus universalis, missed AB in grav. hebd. 16	31 r.	14. tý	PS, UZ diagnostika, CVS
81.	Objemná omfalokela	30 r.	11. tý	UZ diagnostika, NIPT
82.	Anechogenní prostor v zadní jámě lebni, zkrácené dlouhé kosti horních i dolních končetin, omfalokela	25 r.	12. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH, nízký PaPP-A 0,32 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
83.	Omfalokela	28 r.	13. tý	UZ diagnostika, CVS, čip Array CGH
84.	Hydrocefalie, omfalokela, obličej. rozštěp, fl. držení ručiček AB missed in grav. hebd. 16	23 r.	16. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
85.	Omfalokela, VVV vylučovacího systému	31 r.	17. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH abusus alkoholu
86.	Cystická adenomatoidní malformace pravé plicе, srdce deviované vlevo, ageneze levé ledviny	33 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, MRI
87.	Megavezika, počínající ascites	38 r.	12. tý	PS, věk, UZ diagnostika, čip Array CGH (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
88.	Levostranná brániční hernie, žaludek a střeva v dutině hrudní	23 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
89.	Brániční hernie, žaludek v dutině hrudní	20 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
90.	Levostranná brániční hernie, žaludek v dutině hrudní, srdce deviované doprava	29 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
91.	Levostranná brániční hernie, VVV genitálu	32 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
92.	Gastroschíza	31 r.	13. tý	UZ diagnostika, NIPT Panorama, CVS, čip Array CGH
93.	Oligohydramnion, AFI 15 mm	20 r.	14. tý	PS, UZ diagnostika
94.	Anhydramnion	30 r.	14. tý	UZ diagnostika, CVS, čip Array CGH
95.	Anhydramnion s těžkou růstovou retardací	26 r.	18. tý	PS, UZ diagnostika, CVS, čip Array CGH
96.	Anhydramnion	34 r.	19. tý	UZ diagnostika, NIPT
97.	Anhydramnion	35 r.	19. tý	věk, UZ diagnostika, NIPT
98.	Anhydramnion	31 r.	20. tý	PS, UZ diagnostika, NIPT, nízký PaPP-A 0,25 MoM
99.	Ageneze obou ledvin a renálních cév, atrezie anu	32 r.	19. tý	UZ diagnostika, NIPT
100.	VVV ledvin, genitálu, CNS, končetin, oligohydramnion	31 r.	14. tý	PS, UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,04 MoM
101.	Těžká IUGR, progredující hypotrofizace plodu - o 17 dní menší, dilatace colon	26 r.	21. tý	UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH
102.	Obličejový rozštěp bil.	33 r.	15. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
103.	Obličejový rozštěp bil. vpravo charakteru cheilognathopalatoschisis, vlevo palatoschisis	27 r.	15. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
104.	Oboustr. rozštěp rtu, čelisti a patra, syndaktylie 2.- 5. prstu na obou DK, nelze vyloučit redukční deformitu, oploštělý obličej, popliteal pterygium syndrom	26 r.	20. tý	UZ diagnostika, Array CGH, NGS panel - vzácná onem. mutace v genu IRF6
105.	Arthrogrypoza	30 r.	12. tý	UZ diagnostika, CVS, čip Array CGH
106.	Těžký typ osteochondrodysplazie, prosak záhlaví 2,9 mm	27 r.	15. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
107.	VVV DK a páteře	34 r.	19. tý	UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH, NGS panel geny spojované s osteogenesis imperfekta
108.	VVV končetin - zkrácené kosti, předloktí (ulna, radius) oboustranně, zvětšený 2. prst na pravé nožce, TAR sy	27 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, analýza genu RBM8A
109.	Disproporce mezi délkou radia a ostatními dl kostmi končetin, TAR sy	27 r.	14. tý	OA, UZ diagnostika, čip Array CGH, analýza genu RBM8A
110.	Mnohočetné VVV - edém v záhlaví 5,0 mm, VVV dolních končetin - redukční deformita DK, susp. zlomenina, Kampomelická dysplazie	37 r.	13. tý	Věk, UZ diagnostika, CVS, čip Array CGH, NGS panel - vzácná onem. mutace v genu SOX9
111.	Extrofie srdce a části jater, chybění sternální kosti	18 r.	17. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH

Díky sekvenčnímu integrovanému testu dochází k urychlení stanovení diagnózy v I. trimestru, a to též díky nízkým hodnotám parametru PaPP-A. Významná je též možnost odběru choriových klků - CVS pro stanovení diagnózy v I. trimestru. Zvýšení počtu záchytů v I. trimestru souvisí částečně i s diagnostikou plodů, které by se spontánně potratily (to platí zejména pro samotný I. trimestrální test, částečně však i pro sekvenční integrovaný test).

### III. VVV DIAGNOSTIKOVANÉ V I. TRIMESTRU ZA ROK 2020

1.			10. tý	m. Down, věk, UZ diagnostika rozsáhlý rozštěp břišní stěny, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
2.	NT 3,7 mm		11. tý	m. Down, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika otok kolem břicha 1,4 mm, NB -, UPT
3.	NT 5,0 mm		11. tý	m. Down, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, 2 cysty v záhlaví 7 mm, UPT
4.			11. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
5.	NT 3,8 mm	PaPP-A: 0,44 MoM	11. tý	m. Down, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika prosak kolem břicha 0,8 mm, VSV - defekt AV septa, UPT
6.	NT 3,1 mm	PaPP-A: 0,27 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika prosak kolem břicha 0,8 mm, NB -, UPT
7.		PaPP-A: 0,25 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk UZ diagnostika missed AB (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
8.		PaPP-A: 0,32 MoM	12. tý	m. Down, PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika, UPT
9.		PaPP-A: 0,37 MoM	12. tý	m. Down, PS, UZ diagnostika missed AB
10.	NT 4,7 mm		12. tý	m. Down, PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, VSV - syndrom hypoplazie levého srdce, UPT
11.		PaPP-A: 0,16 MoM	12. tý	m. Down, PS, UPT
12.			12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hydrothorax, hydrocefalus postr. komory 9 mm, ascites, VSV - defekt AV septa, úzká aorta, UPT
13.			12. tý	m. Down, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, UPT
14.	NT 3,3 mm	PaPP-A: 0,15 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, pedes equinovares, UPT
15.			12. tý	m. Down, pozit. NIPT, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, otok kolem plodu 1 mm, omfalokela v prům. 10 mm, UPT
16.	NT 4,5 mm		12. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika cysty v záhlaví v prům 5 mm, UPT
17.	NT 3,9 mm	PaPP-A: 0,53 MoM	13. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika hypoplazie nosní kosti, pyelektázie bil., hyperech. fokus v levé komoře 0,6 mm, UPT
18.		PaPP-A: 0,28 MoM	13. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika, UPT
19.		PaPP-A: 0,62 MoM	13. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika, missed AB
20.		PaPP-A: 0,10 MoM	11. tý	Edwardsův sy, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika prosak záhlaví 3,8 mm, prosak kolem břicha 0,8 mm, mnohočetné VVV, UPT
21.	NT 7,0 mm		12. tý	Edwardsův sy, PS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, flekční držení ručiček, UPT
22.	NT 6,0 mm		12. tý	Edwardsův sy, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, edém kolem břicha 2 mm, UPT
23.	NT 7,0 mm	PaPP-A: 0,13 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT
24.	NT 7,0 mm	PaPP-A: 0,16 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, UZ diagnostika edém kolem břicha 2,5 mm, VSV - defekt AV septa, UPT
25.		PaPP-A: 0,19 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika VSV syndrom hypoplazie levého srdce, brachycefalická lebka, UPT
26.		PaPP-A: 0,16 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, věk, UZ diagnostika VSV defekt komorového septa 1,7 mm, atypické držení prstů HK, UPT
27.		PaPP-A: 0,20 MoM	13. tý	Edwardsův sy, PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika, UPT
28.		PaPP-A: 0,10 MoM	10. tý	Patauův sy, PS, věk, UZ diagnostika missed AB (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
29.			10. tý	Turnerův sy, UZ diagnostika prosak v záhlaví 4,3 mm, hydrops fetus universalis, cysty v záhlaví 7 mm (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
30.	hygroma colli cysticum		11. tý	Turnerův sy, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, prosak v záhlaví 7 mm, pedes equinovares, omfalokela, UPT
31.	NT 6,4 mm hygroma colli cysticum		11. tý	Turnerův sy, PS, věk, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, prosak kolem břicha 1,3 mm, hydrothorax, UPT
32.	NT 10 mm		12. tý	Turnerův sy, PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, VSV syndrom hypoplazie levého srdce, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
33.	NT 6,5 mm hygroma colli cysticum		12. tý	Turnerův sy, PS, věk, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, hydrops fetus universalis, VSV defekt AV septa, UPT

34.	hygroma colli cysticum		12. tý	Turnerův sy, PS, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, hydrops fetus universalis, missed AB (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
35.	NT 8 mm		12. tý	Turnerův sy, PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika otok kolem břicha 2,4 mm, VSV syndrom hypoplazie levého srdce, flekční držení HK, UPT
36.	NT 10 mm hygroma colli cysticum	PaPP-A: 1,97 MoM	12. tý	Turnerův sy, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, hydrothorax, prosak kolem břicha, 3,5 mm, hydrops fetus universalis, UPT
37.			13. tý	Turnerův sy, věk, UZ diagnostika hygroma colli cysticum, hydrops fetus universalis, VSV syndrom hypoplazie levého srdce odmítnutí UPT, missed AB ve 20. tý
38.		PaPP-A 0,09 MoM	12. tý	Triploidie, PS, UZ diagnostika holoprosencefalie, hypertelorismus, pravostranný rozštěp rtu, alveolárního výběžku, tvrdého a měkkého patra, flekční držení ručiček, těžký oligohydramnion, UPT
39.			11. tý	Trizomie chrom. 20, věk, UZ diagnostika missed AB, (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
40.	NT 2,8 mm		12. tý	nebalancovaná aberace - izochromozom 5p a derivovaný chromozom 20, PS, UZ diagnostika, pedes equinovares, UPT
41.	hygroma colli cysticum		11. tý	46,XX,der(13)t(10;13)(q23.1;p11.2)dn, parciální trizomie 10q (10q23.1→qter), pozit. NIPT chrom. 13 nešel vyhodnotit, UZ diagnostika prosak záchlavi 7 mm, VVV končetin, UPT
42.		PaPP-A: 0,32 MoM	11. tý	UZ diagnostika acranium s rozsáhlou encefalokelou, UPT
43.			10. tý	NIPT, čip Array CGH, UZ diagnostika anencefalie, flekční držení ručičky jednostranně, VVV břišní stěny, polydaktylie, UPT
44.	NT 6 mm hygroma colli cysticum	PaPP-A: 0,11 MoM	12. tý	UZ diagnostika VSV syndrom hypoplazie levého srdce, hygroma colli cysticum, čip Array CGH, UPT
45.			12. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika VSV syndrom hypoplazie levého srdce + hypoplazie aorty, čip Array CGH, UPT
46.			13. tý	Gemini biamniati bichoriatii PS, věk, UZ diagnostika Plod B: VSV dysplazie trikuspidální chlopně s výraznou kardiomegalií, čip Array CGH, sel. fetocida
47.	NT 3 mm		13. tý	PS, věk, UZ diagnostika VSV - hypoplazie pravé komory, kardiomegalie, hydrothorax, prosak kolem břicha 1,7 mm, redukční VVV LDK, AB missed
48.			10. tý	UZ diagnostika prosak záchlavi 4,5 mm, hydrops fetus universalis, omfalokela, UPT
49.			10. tý	Gemini biamniati monochoriatii UZ diagnostika plod B: hydrops fetus universalis, otok v záchlavi 5 mm, kolem břicha 1 mm (vyšetřena tkáň potracených plodů)
50.	NT 3,3 mm		11. tý	NIPT, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, monoarteriální pupečník, čip Array CGH, missed AB in grav. hebd. 15
51.			11. tý	NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, prosak v záchlavi 5 mm, UPT
52.	NT 8,0 mm		11. tý	PS, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, čip Array CGH, UPT
53.	NT 4,6 mm		12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika atyp. držení ručičky jednostranně, megavezika, prosak kolem hlavičky 3 mm, čip Array CGH
54.	NT 4,5 mm, hygroma colli cysticum		13. tý	NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, UPT
55.			14. tý	PS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, CVS, missed AB in grav. hebd. 16
56.			11. tý	NIPT, UZ diagnostika objemná omfalokela, UPT
57.		PaPP-A 0,32 MoM	12. tý	PS, UZ diagnostika anechogenní prostor v zadní jámě lební, zkrácené dlouhé kosti horních i dolních končetin, omfalokela, čip Array CGH, UPT (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
58.			13. tý	UZ diagnostika omfalokela, CVS, čip Array CGH, UPT
59.			12. tý	PS, věk, UZ diagnostika megavezika, počínající ascites, čip Array CGH, UPT (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
60.			13. tý	NIPT Panorama, UZ diagnostika gastroschíza, CVS, čip Array CGH, UPT
61.			14. tý	PS, UZ diagnostika oligohydramnion, AFI 15 mm, UPT
62.			14. tý	UZ diagnostika anhydramnion, CVS, čip Array CGH, UPT

63.		PaPP-A 0,04 MoM	14. tý	UZ diagnostika VVV ledvin, genitálu, CNS, končetin, oligohydramnion, UPT
64.			12. tý	UZ diagnostika arthrogrypoza, CVS, čip Array CGH, UPT
65.			14. tý	OA, UZ diagnostika disproporce mezi délkou radia a ostatními dl. kostmi končetin, čip Array CGH, UPT, TAR sy - analýza genu RBM8A
66.			13. tý	Věk, UZ diagnostika mnohočetné VVV - edém v záhlaví 5,0 mm, VVV dolních končetin - redukční deformita DK, susp. zlomenina, CVS, čip Array CGH, Kampomelická dysplazie - NGS panel vzácná onemocnění, mutace v genu SOX9

### Biochemické markery I. trimestru

- PAPP-A a free beta-hCG
- PIGF

### Změření NT akreditovaným sonografistou v I. trimestru na našem pracovišti a provedení kompletního sekvenčního integrovaného testu

- 1) Vyšetření je **hrazené ze zdravotního pojištění** (pro pacientku zdarma): vyšetření z **lékařské indikace** (nízký PaPP-A, vysoká free beta hCG, léky v graviditě, dvojčetná gravidita, jakákoliv patologie, nepříznivá rodinná anamnéza, nepřehledný obraz plodu aj.)
- 2) Vyšetření na **vlastní žádost pacientky** - pacientky, které žádají test na Downův syndrom s nejvyšší záchytností (95 %) a nižší falešnou pozitivitou než má biochemický test. **Pacientky mají změřeno NT akreditovaným sonografistou v CLG, je provedena prvotrimestrální část sekvenčního integrovaného testu. U všech pacientek s normálním výsledkem je doplněna 2. část integrovaného testu (HCG, AFP, uE3) od týdne 14+0. Toto vyšetření je možné provést za úhradu 1400 Kč (od 1.1.2022).**

Současné s tímto vyšetřením plodu v I. trimestru je možné na našem pracovišti provedení screeningu preeklampsie a růstové retardace plodu (nejčastějších těhotenských komplikací), které je rovněž za přímou úhradu a které není součástí ceny tohoto ultrazvukového vyšetření.

### SCREENING PREEKLAMPSIE A RŮSTOVÉ RETARDACE

**Preeklampsie (PE)** je závažnou komplikací vznikající v těhotenství vyskytující se až u 5 % těhotných. V závažnějších případech je příčinou předčasněho porodu či ukončení těhotenství císařským řezem, v některých případech může ohrozit život a zdraví matky. K preeklampsii dochází nejdříve po 20. týdnu těhotenství.

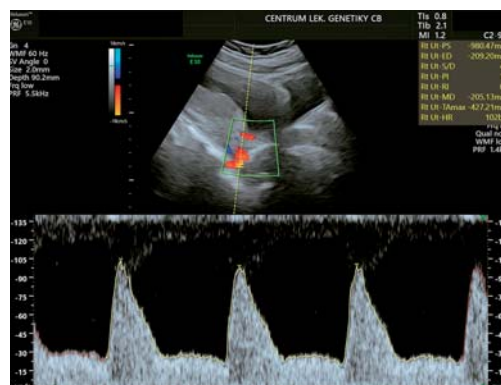
Včasná diagnostika umožňuje tuto život ohrožující komplikaci řešit ještě před jeho závažnými klinickými projevy.

Hlavními příznaky PE jsou:

- zvýšení krevního tlaku matky
- vysoká hladina bílkovin v moči

**Těhotné, které mají zvýšené riziko PE**

- výskyt PE v předchozím těhotenství
- rodinná anamnéza zahrnující PE (u matky nebo sestry)
- chronický vysoký krevní tlak, chronické onemocnění ledvin nebo obojí
- vícečetné těhotenství
- gravidita po IVF
- diabetes I. nebo II. typu
- obezita
- autoimunitní onemocnění (systémový lupus erythematosus, antifosfolipidový syndrom)
- vyšší věk matky (40 let)
- při obavách pacientky



V našem Centru provádíme výpočet rizika výskytu PE v rámci screeningu v I. trimestru těhotenství (v 11. - 13. týdnu těhotenství).

Od týdne těhotenství 14+0 (ve II. trimestru) doporučujeme doplnit odběr AFP, HCG, uE3 u svého gynekologa - tedy provést kompletní sekvenční integrovaný test.

**Screening PE v I. trimestru zahrnuje:**

- maternální parametry (věk, výška, váha) + osobní a rodinná anamnéza
- měření krevního tlaku
- ultrazvukové vyšetření krevního toku v děložních tepnách certifikovaným sonografistou FMF Londýn (Fetal Medicine Foundation London)
- krevní test ke stanovení hladiny PIGF (placentárního růstového hormonu)

**Výpočet rizika preeklampsie nehradí zdravotní pojišťovny a jeho cena včetně ultrazvukového vyšetření je 2200 Kč (ultrazvukové vyšetření 1400 Kč, screening preeklampsie 800 Kč - od 1.1.2022)**



## IV. KOMENTÁŘ K VÝSLEDKŮM PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY V CENTRU LÉKAŘSKÉ GENETIKY, ČESKÉ BUDĚJOVICE:

V roce 2020 byl proveden screening Downova syndromu a dalších chromozomálních aberací u 8000 těhotných žen, z toho u 97 % žen byl proveden integrovaný test.

Tuto metodu používáme již čtrnáct let, bylo vyšetřeno přes 107.000 pacientek a bylo zachyceno 257 z 268 Downových syndromů integrovaným testem - 95 %.

Za primární UZ suspekci či záchyt s následným přerušením gravidity z genetické indikace děkují:

dr. I. Haouiové, priv. gyn. Č. Budějovice (1. hydrops fetus universalis - Downův sy, 2. prosak v záhlaví 4 mm - Edwardsův sy, 3. omfalokela), dr. A. Římanové, priv. gyn. Č. Krumlov (1. NT 4,3 mm - Turnerův sy, 2. hydrocephalie, 3. gastroschíza), dr. M. Trnovcovi, priv. gyn. Č. Budějovice (1. hygroma colli cysticum - Downův sy, 2. anencephalie), dr. J. Míkoví, dr. Piklové, priv. gyn. Č. Budějovice (1. hypoplazie levého srdce - Turnerův sy, 2. megavezika), dr. P. Švecovi, priv. gyn. Č. Budějovice (1. hygroma colli cysticum, 2. těžký oligohydramnion - ageneze obou ledvin), dr. M. Skřičilovi, priv. gyn. Kaplice (1. NT 10 mm - Turnerův sy, 2. hydrops fetus universalis), dr. J. Pechovi, priv. gyn. Třeboň (1. VSV - syndrom hypoplazie levého srdce, 2. NT 8 mm - Turnerův sy), dr. J. Tůmovi, priv. gyn. Č. Budějovice (NT 5 mm - Edwardsův sy), dr. T. Šmrhové, priv. gyn. Tábor (NT 2,8 mm - izochromozom 5p a dále derivovaný chromozom 20), dr. J. Řičáňkovi, priv. gyn. Telč (hygroma colli cysticum - Turnerův sy), dr. M. Klubové, priv. gyn. Č. Budějovice (VSV - aortální stenóza), dr. F. Weidenthalerovi, priv. gyn. Dačice (hydrops fetus universalis - Turnerův sy), dr. M. Bambasové, priv. gyn. Písek (hydrops fetus universalis - Turnerův sy), dr. A. Kolářovi, priv. gyn. Milevsko (NT 8 mm), dr. V. Hořejší, priv. gyn. Č. Budějovice (acranium), dr. J. Smrčkové, priv. gyn. J. Hradec (NT 7 mm, hygroma colli cysticum - trizomie dlouhých ramen chromozomu 10), dr. V. Špičkoví, priv. gyn. Prachatice (hydrops fetus universalis), dr. J. Kučerovi, priv. gyn. Č. Budějovice (hydrops fetus universalis - Edwardsův sy), dr. B. Kutlvašové, priv. gyn. Humpolec (vyšší NT - m. Down), dr. L. Křížovi, priv. gyn. Tábor (růstová retardace - osteochondrodysplazie).

Ostatní případy indikované na UPT a vrozené srdeční vady u plodů byly zachyceny na našem pracovišti.

Děkují všem lékařům za včasné zaslání vzorků na screeningové vyšetření (90 % PaPP-A přichází mezi 10+0 až 10+6, 80 % AFP, HCG, uE3 přichází mezi 14+0 až 14+6), s tím souvisí i včasnost přerušení gravidity z genetické indikace.

Děkují primářům a kolektivům lékařů gynekologických odd. všech nemocnic našeho regionu za perfektně prováděné aborty plodů s VVV v I. a II. trimestru, rovněž děkují patologům nemocnic regionu za přesné výsledky biopsií u abortů.

V roce 2020 bylo zachyceno 27 případů Downova syndromu.

Celkem bylo zatím za 14 roků provedeno přes 110.000 sekvenčních integrovaných nebo sérum integrovaných testů (asi 96 % těhotných žen regionu Jihočeského kraje a části kraje Vysočina). Integrovaným testem bylo zachyceno 257 ze 268 případů Downova syndromu, což odpovídá záchytnosti 96 %!!

Integrovaný test byl negativní v 1,5 případech na 10.000 živě rozených (záchytnost 95 %).

Pouze I. trimestrální test je negativní ve 4-5 případech na 10.000 živě rozených (záchytnost 83 %)!!

V posledním roce jsme měli na našem pracovišti 3 plody s Downovým syndromem, které měly negativní I. trimestrální část integrovaného testu (kombinovaný test I. trimestru). Tyto případy byly zachyceny pouze kompletním integrovaným testem (integrací v II. trimestru)!!

Stejně případy takto zachycených Downových syndromů jsou pravidelně hlášeny z řady dalších pracovišť v České republice i v zahraničí. Tato data jsou pravidelně prezentována například na Celostátní konferenci fetální medicíny na Homolce.

### PUBLIKACE V V ODBORNÉM ZAHRA NIČNÍM ČASOPISU JOURNAL OF MEDICAL SCREENING, KTERÉ SE ZÚČASTNILO I NAŠE PRACOVIŠTĚ

V roce 2018 byl publikován kolektivem předních českých odborníků na screening VVV článek v odborném zahraničním časopisu Journal of Medical Screening, kterého se zúčastnilo i naše pracoviště: The Importance of Integrated Test in Down Syndrome Screening Algorithm, Drahomira Springer, Jaroslav Loucky, Pavel Tesner, David Cutka, David Stejskal, Vladimír Gregor and Tomas Zima, J Med Screen 2018 Jan



V článku je uvedeno 17 prenatálně diagnostikovaných případů Downova syndromu ve velkých screeningových centrech v České republice, které měly negativní I. trimestrální část integrovaného testu (kombinovaný test v I. trimestru). Po integraci ve II. trimestru byl výsledek integrovaného testu pozitivní a byl potvrzen Downův syndrom u plodů.

Z uvedených případů vyplývá, že sekvenční integrovaný test má vyšší prenatální záchytnost Downova syndromu oproti kombinovanému testu.

Dle Doporučeného postupu č.1 Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP s účinností od 15.1.2014: „Provádění všeobecného prenatálního screeningu vrozených vývojových vad“ má sekvenční integrovaný test nejvyšší záchytnost a nejnižší falešnou pozitivitu - lepší poměr FPR(falešná pozitivita)/DR (hodnota záchytnosti) než I. trimestrální test. Vyšší záchytnost sekvenčního integrovaného testu proti kombinovanému testu v I. trimestru je již řadu let

součástí Doporučení ke screeningu fetálních chromozomálních aberací Americké gynekologicko-porodnické společnosti (ACOG). Též dle Doporučení ACOG z května 2016 má integrovaný test vyšší záchytnost než pouze kombinovaný test I. trimestru.

Ve vybraných případech provádíme sekvenční integrovaný test včetně doplnění NT (šíjové projasnění) změřeného akreditovaným sonografistou v I. trimestru. Toto vyšetření doplňujeme do testu v případě přání pacientky (za úhradu) nebo zdarma z lékařské indikace: nízký PaPP-A, léky v graviditě, dvojčetná gravidita, suspektní ultrazvukový nález, nepříznivá rodinná anamnéza aj.

Nízký PaPP-A vybere skupinu nejrizikovějších pacientek, kterou můžeme vyšetřit již v I. trimestru a zachytit patologii včetně provedení choriové biopsie (CVS) již v I. trimestru.

Falešná pozitivita sérum integrovaného testu je 4,5 - 5 %. V případě kompletního integrovaného testu (včetně akreditovaného NT) je záchytnost 95 % při 3% falešné pozitivitě.

## V. PRENATÁLNÍ ECHOKARDIOGRAFICKÉ VYŠETŘENÍ ROK 2020

Provádíme prenatální echokardiografické vyšetření u plodů vyšetřovaných pacientek ve 20. týdnu gravidity. Celkem bylo loni zachyceno **29 vroze-ných srdečních vad**, z toho bylo 27 srdečních vad zachyceno primárně na našem pracovišti, 2 srdeční vady - 1. aortální stenóza byla zachycena MUDr. M. Kloubovou, priv. gyn. Č. Budějovice, 2. syndrom hypoplazie levého srdce byla zachycena MUDr. J. Pechou, priv. gyn. Č. Budějovice.

Všechny zachycené vady byly potvrzeny superkonziliárním ultrazvukovým vyšetřením v Dětském kardiocentru FN Motol Praha 5 MUDr. V. Tomek, Ph.D. nebo potvrzeny patologem.

Počet VSV rok 2020 na našem pracovišti celkem	Počet VSV - syndromy chromozomální a genové	Počet UPT pro VSV	Počet VSV pokračující gravidita
29	13	19	10

	VVV	grav.	karyotyp	poznámka
1.	HLHS (syndrom hypoplazie levého srdce)	12. tý	m. Down	UPT, pozit. NIPT, hydrops fetus universalis, NT 4,7 mm
2.	HLHS	12. tý	Edwardsův sy	UPT, pozit. NIPT, brachycefalická lebka, nízký PaPP-A 0,19 MoM potvrzeno PAO
3.	HLHS	12. tý	Turnerův sy	UPT, pozit. NIPT, NT 10 mm, hydrops fetus universalis
4.	HLHS	12. tý	Turnerův sy	UPT, pozit. NIPT, NT 8 mm, otok kolem břicha 2,4 mm, flekční držení HK
5.	HLHS	13. tý	Turnerův sy	UPT, věk, hygroma colli cysticum bil., hydrops fetus universalis, odmítnutí UPT - missed AB
6.	HLHS, defekt septa komor	19. tý	46, XX, der(4)t(2;4)(p25;q33),9ph	UPT, OA, redukční VVV obou HK, mikromandibula, potvrzeno PAO
7.	HLHS	12. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT, hygroma colli cysticum, NT 6 mm
8.	HLHS, hypoplazie aorty	12. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT potvrzeno PAO
9.	HLHS	15. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT potvrzeno PAO
10.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, věk, pozit. NIPT, NT 3,8 mm prosak kolem břicha 0,8 mm PaPP-A 0,44 MoM
11.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, pozit. NIPT, hydrops fetus universalis, hydrothorax, hydrocefalus postr. komory 9 mm, ascites
12.	Defekt AV septa	12. tý	Edwardsův sy	UPT, NT 7 mm, edém kolem břicha 2,5mm, nízký PaPP-A 0,16 MoM
13.	Defekt AV septa	12. tý	Turnerův sy	UPT, věk, NT 6,5 mm, hygroma colli cysticum, hydrops fetus universalis
14.	Hypoplazie pravé komory, kardiomegalie	13. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT, věk, NT 3 mm, hydrothorax, prosak kolem břicha 1,7 mm, redukční VVV LDK

15.	Gemini biamniati bichoriatii plod B: dysplazie trikuspidální chlopně s výraznou kardiomegalií	13. tý	Array CGH: norma	Sel. fetocida, věk, potvrzeno DKC
16.	Hypoplazie aorty	19. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT, potvrzeno DKC
17.	TGA (transpozice velkých tepen)	19. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT, potvrzeno DKC
18.	TGA	18. tý	karyotyp normální Array CGH: duplikace chromozomu 1 v oblasti 1p31.1	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
19.	Dvojvýtoková pravá komora - Fallotovského typu	12. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
20.	Dvojvýtoková pravá komora se stenózou plicnice - Fallotovského typu	16. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
21.	Fallotova tetralogie s TGA	15. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	pacientka se opakovaně nedostavila na kontrolní UZ
22.	Fallotova tetralogie, defekt septa komor	20. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	OA, potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
23.	Stenóza aorty	20. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
24.	Atrezie plicnice s intaktním komorovým septem	25. tý		potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
25.	Defekt septa komor muskulárního typu	17. tý	m. Down	UPT, věk, PaPP-A 0,45 MoM potvrzeno PAO
26.	Defekt septa komor	12. tý	Edwardsův sy	UPT, věk, PAPP-A 0,16 MoM, atypické držení prstů HK, potvrzeno PAO
27.	Defekt septa komor	21. tý		potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
28.	Dextrokardie	20. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
29.	Atypický výtokový trakt levé komory bez hemodynamického významu	20. tý		potvrzeno DKC, gravidita pokračuje

## VI. ULTRAZVUKOVÁ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA OBDOBÍ ROK 2020 - POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA

Jako v předchozích letech byla prenatálně diagnostikována ultrazvukem řada závažnějších vrozených vad plodu (110), kde **gravidita pokračovala**, v naprosté většině pro slučitelnost vady se životem, mezi nejčastější anomálie patří VVV ledvin, srdce, CNS. U pokračujících gravidit u plodů se závažnější vrozenou vadou (např. jedna multicystická ledvina, hydronefроза, hraniční ventrikulomegalie, pedes equinovares, některé srdeční vady aj.) spolupracujeme již prenatálně s prim. MUDr. J. Duškem a MUDr. M. Hanzlem, Ph.D., Neonatologické odd. Nem. České Budějovice. Díky velmi dobře fungujícímu systému předávání informací o vrozených vadách již prenatálně je tedy zajištěna okamžitá poporodní péče o děti s vrozenými vadami na Neonatologickém odd. Nemocnice České Budějovice.

Zajišťujeme adekvátní prenatální péči zejména v centrech fakultních nemocnic v Praze jako je VFN Praha 2 vedoucí prof. MUDr. P. Calda, CSc, FN Motol Praha 5 MUDr. M. Brejchová.

Významná je spolupráce s centrem asistované reprodukce Sanatorium Art Č. Budějovice, prim. MUDr. R. Michálek: vedle standardní spolupráce (v CLG jsou geneticky vyšetřovány neplodné páry před IVF) je též prováděna preimplantační genetické testování ve spolupráci obou center:

- chromozomální translokace
- v poslední době přibývá PGT jako důsledek nálezu mikrodelece nebo mikroduplikace u některého z rodičů (zjištěno při vyšetření plodu v předchozí graviditě)
- výběr ženského pohlaví v případě chorob vázaných na mužské pohlaví (v případě, kde není možná přímá diagnostika)



- PGT-A (preimplantační genetické testování aneuploidií) – screening nově vzniklých aneuploidií – dle indikace odborné společnosti lékařské genetiky ČLS JEP - např. věk nad 35 let, androglický faktor, gonozomové aberace a větší mozaiky detekované z periferní krve, opakované potrácení a neúspěchy IVF

Na našem pracovišti používáme 4 ultrazukové přístroje nejvyšší kategorie: 4x nový přístroj GENERAL ELECTRIC VOLUSON E10 BT. Přístroje rovněž používáme k zaměření jehly při odběru plodové vody a choriových klků, dále jsou používány našimi sestrami při 4D ultrazuku nehrázeném ze zdravotního pojištění.

## UZ ZÁCHYT VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA

Srdeční vady s dobrou prognózou	10
Rozštěp rtu a patra	8
Pedes equinovares	9
Multicystická ledvina jednostranně Ageneze ledvin jednostranně	8
Hydronefróza, hydroureter	32
Významnější pyelektázie	9
Adenomatózní malformace plic	2
Vady CNS (ventrikulomegalie, hypotrofie mozečku, mozkové cysty aj.)	4
Brániční hernie, rozštěp stěny břišní	1
Ostatní VVV	18

Kompletní vady srdce viz prenatální echokardiografie

V roce 2008 se Centrum lékařské genetiky s.r.o. stalo akreditovaným centrem pro screening v I. trimestru (akreditované měření NT). Provedli jsme dostatečný počet vyšetření pro získání statutu akreditovaného centra u FMF (Fetal Medicine Foundation) Londýn.

Všichni naši lékaři - MUDr. David Čutka, MUDr. Milada Lacinová, MUDr. Martina Michalová, MUDr. Radka Janurová jsou držitelé této mezinárodní certifikace pro ultrazukové vyšetření ve 12. - 14. týdnu těhotenství (měření NT) pod záštitou Fetal Medicine Foundation.

MUDr. David Čutka získal jako jeden z prvních sonografistů v republice mezinárodní certifikaci ultrazukového skríníngu v 18. - 23. týdnu těhotenství pod záštitou Fetal Medicine Foundation se sídlem v Londýně.

- MUDr. David Čutka a MUDr. Milada Lacinová jsou držitelé Certifikátu u ČGPS ČLS JEP pro možnost vykazování zdravotního výkonu 63415



**CYTOGENETICKÁ A MOLEKULÁRNĚ GENETICKÁ LABORATOŘ CENTRA LÉKAŘSKÉ GENETIKY S. R. O.  
JE AKREDITOVÁNA U ČESKÉHO INSTITUTU PRO AKREDITACI, O.P.S. (ČIA) – 8046 DLE NORMY  
PRO ZDRAVOTNICKÉ LABORATOŘE ČSN EN ISO 15189:2013. V ŘÍJNU 2021 PROBĚHLA PLÁNOVÁNA  
DOZOROVÁ NÁVŠTĚVA, PŘI KTERÉ PROBĚHLO POSOUZENÍ SE ZÁVĚREM BEZ NESHOD.  
OSVĚDČENÍ O AKREDITACI BYLO VYDÁNO S PLATNOSTÍ DO 24.8.2025.**



## VII. NOVÉ METODY A DALŠÍ AKTIVITY

Neinvazivní prenatalní testování nejčastějších chromozomálních aberací (NIPT) provádíme od roku 2016 přímo na našem pracovišti (test Clarigo).

### 1) TRISOMYtest byl zaveden v roce 2021 místo testu Clarigo se stejnými indikačními kritérii

Vyšetření je prováděno na sekvenátoru Illumina. TRISOMYtest vyloučí u plodu nejčastější aneuploidie chromozomů 21, 18 a 13, které jsou příčinou Downova, Edwardsova a Patauova syndromu a aneuploidie pohlavních chromozomů.

Toto vyšetření provádíme u indikovaných pacientek dle Doporučeného postupu Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP jako alternativu odběru plodové vody nebo choriových klků a u vybraných rizikových pacientek od 11. týdne.

### 2) NEINVAZIVNÍ TESTOVÁNÍ (NIPT) NA ŽÁDOST PACIENTKY

bez lékařské indikace můžeme provést za přímou úhradu od týdne 10+3, velmi důležitý je podrobný UZ ve 13. a 20. týdnu

### NEINVAZIVNÍ TEST MATERNIT21 PLUS A MATERNIT GENOME

Odběr krve pacientky pro vyšetření je prováděn v Centru lékařské genetiky Č. Budějovice po obvyklé konzultaci s ultrazvukovým vyšetřením plodu. Vlastní sekvenční vyšetření je prováděno v Sequenom Laboratories, San Diego, USA, pro Českou republiku ji zajišťuje společnost Vaše laboratoře s.r.o. Zlín.

Je však možné zajistit vyšetření celé řady dalších NIPT testů dle přání pacientky.

### OD ROKU 2013 JE METODA ARRAY CGH PROVÁDĚNA NA NAŠEM PRACOVIŠTI.

Jde o možnost získání mnohem detailnější informace o genetické výbavě jedince (proti vyšetření karyotypu lze vyšetřit i velkou řadu mikrodelečních a mikroduplikačních syndromů a genových onemocnění).

### V ROCE 2014 BYLA U NÁS ZAVEDENA METODA VYŠETŘENÍ SYNDROMU FRAGILNÍHO X CHROMOZOMU A VYŠETŘENÍ SMA (SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE).

### ZAVEDENÍ RUTINNÍHO VYŠETŘENÍ MUTACÍ GENŮ PANELU ONKO V MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ LABORATOŘI CENTRA LÉKAŘSKÉ GENETIKY S.R.O.

Od února 2017 se do rutinního provozu naší laboratoře zařadilo vyšetření panelu genů ONKO. Toto vyšetření využívá tzv. sekvenování nové generace - NGS, které umožňuje vyšetření velkého počtu genů asociovaných s nádorovým onemocněním. Jde o vybrané důležité geny s jasným klinickým významem s následně danou dispenzární nebo operační péčí. V naší laboratoři k tomuto vyšetření používáme sekvenční panel ONKO solution založený na principu metody cíleného obohacení (Target Enrichment s využitím exon proximálních sond), **kdy dochází k sekvenaci 65 genů asociovaných s hereditární predispozicí k nádorovému onemocnění.**

Indikaci k vyšetření panelu genů ONKO určuje při genetické konzultaci lékař genetik na základě rodinné a osobní anamnézy pacienta.

**Panel ONKO SOLUTION:** ABRAXAS1, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CDKN2B, EPCAM, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, HOXB13, CHEK2, KIT, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PIK3CA, PMS2/PMS2CL, POLD1, POLE, PRKAR1A, PRSS1, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, RECQL4, RET, SDHB, SLX4, SMAD4, SMARCB1, SPINK1, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2

### INDIKACE DLE DOPORUČENÍ PRO TESTOVÁNÍ ONKO GENŮ SPOLEČNOSTI LÉKAŘSKÉ GENETIKY ČLS JEP Z ROKU 2019 - PUBLIKOVÁNO V KLINICKÁ ONKOLOGIE 2019; 32(SUPPL 2): 3 A KLINICKÁ ONKOLOGIE 2009; 22(SUPPL): S12-S15.

#### Panel genů: indikace ke genetické konzultaci:

- všichni pacienti s rizikovou osobní nebo rodinnou anamnézou s nádory (prsu nebo ovaria, prostaty, slinivky, tlustého střeva, žaludku aj.)
- o indikaci k laboratornímu genetickému testování rozhodne genetik

#### Indikační kritéria pro testování dědičné formy nádoru prsů a ovarii:

##### Sporadický výskyt karcinomů prsu nebo ovaria:

- Karcinom ovaria, vejcovodů, prim. peritoneální karcinom bez ohledu na věk
- Unilaterální karcinom prsu do 45 let (do 50 let, pokud není vůbec známá rodinná anamnéza)
- Dva samostatné primární karcinomy prsu, první do 50 let, nebo oba do 60 let (bilaterální nebo ipsilaterální synchronní nebo metachronní)
- Probandka s duplicitou karcinomu prsu a pankreatu v jakémkoliv věku
- Muži s karcinomem prsu v jakémkoliv věku
- TNBC (triple negativní karcinom prsu) do 60 let (medulární karcinomy prsu se téměř vždy shodují s TNBC)

Familiární výskyt (u rodinné anamnézy s karcinomy ovarií, vejcovodů, peritonea je vždy indikace k testování)

#### Dva příbuzní

- 2 příbuzní (vč. probandky) s karcinomem prsu, alespoň jedna pod 50 let, nebo obě do 60 let
- Probandka s karcinomem prsu v jakémkoliv věku a přímý příbuzný s
  - karcinomem ovaria
  - TNBC (triple negativní karcinom prsu)
  - karcinomem prsu u muže
  - karcinomem pankreatu
  - high- (Gleason score > nebo = 7) nebo primárně metastatickým karcinomem prostaty

#### Tři příbuzní

- Alespoň 3 příbuzní (vč. probandky) s karcinomem prsu v jakémkoliv věku

#### Indikace k testování genů pro nádory prostaty

- 2 případy karcinomu prostaty u blízkých příbuzných, alespoň u jednoho ve věku pod 55 let
- 3 případy karcinomu prostaty u blízkých příbuzných
- Karcinom prostaty (Gleason score > nebo = 7 nebo primárně metastatický karcinom) a > nebo = 1 případ karcinomu prsu, ovaria nebo pankreatu u blízkých příbuzných

Testování je indikováno lékařským genetikem po genetickém poradenství a podepsání informovaného souhlasu.

Prediktivní vyšetření známé rodinné mutace u příbuzných se provádí po dosažení plnoletosti - od věku 18let.

#### Indikace k testování genů pro dědičnou nepolypózní formu kolorektálního karcinomu (Lynchův syndrom) (revidovaná kritéria z Bethesda):

- Kolorektální karcinom diagnostikovaný u pacienta mladšího 50 let
- Přítomnost synchronních nebo metachronních karcinomů střeva nebo jiných nádorů sdružených s HNPCC (hereditární nonpolyposní karcinom kolorekta) karcinom kolorekta, endometria, žaludku, tenkého střeva, ovária, pankreatu, ureteru a pánvičky, biliárního traktu, mozku-glioblastom, kůže-adenomy sebaceouských žláz a keratoakanthomy, bez ohledu na věk
- Kolorektální karcinom s histologií odpovídající vysokému stupni MSI (MSI-H), diagnostikovaný u pacienta mladšího 60 let
- Kolorektální karcinom diagnostikovaný u jednoho nebo více příbuzných prvního stupně s nádorem charakteristickým pro HNPCC, jeden z nádorů je diagnostikován před 50. rokem věku
- Kolorektální karcinom diagnostikovaný u dvou nebo více příbuzných prvního nebo druhého stupně s nádory sdruženými s HNPCC, bez ohledu na věk.

#### A. Hereditární nepolyp. kolorekt. karcinom - Lynchův sy, HNPCC jedná se o 5 % všech nádorů kolorekta

dědičnost autozomálně dominantní, postihuje pravou část kolon, malé množství polypů

MMR – mutátorové geny, opravují chyby DNA

rizika: 75% karcinom kolorekta

60% karcinom endometria

pacienty sleduje klinický onkolog ve spolupráci s gynekologem (kolonoskopie, fibroskopie, vagin.sono, event. profylaktická kolektomie, hysterectomie + adnexectomie bilateralis)

#### B. Familiární adenomatózní polypóza - 1 % kolorektálních karcinomů

dědičnost autozomálně dominantní, mutace APC genu na 5 chromozomu → mnohočetné polypy v distální části tl. střeva a konečníku

genetické testování již od dětského věku

klinický onkolog - kolonoskopie, kolektomie

#### Testování z důvodu léčby:

V současné době jsou indikována genetická testování BRCA1/2 genů z důvodu léčby

V ČR je pacientkám s karcinomem vaječníků v případě prokázané mutace v genech BRCA hrazena léčba léky ze skupiny PARP inhibitorů- v současné době dominuje olaparib, který prošel nejrozsáhlejšími klinickými studii. PARB inhibitory působí u nádorů s mutovanými geny BRCA1 a BRCA2 cílenou smrt nádorových buněk a výrazně snižují riziko progresu onemocnění či úmrtí.

**JE-LI TO MOŽNÉ, ZAČÍNÁME TESTOVAT NEMOCNÉHO S NÁDOREM  
GENETIK GARANTUJE INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA (u všech vyšetření DNA)**

# PRENÁTÁLNÍ DETEKCE DOWNOVA SY V LETECH 1999 - 2020

	Počet zachycení Down sy (DS)	Počet UPT pro DS	Počet DS - odmítnutí prenatální diagnostiky nebo UPT pro DS	Počet nezachycených DS, neg.screening, nezachycení PD	Počet narozených DS: totéž ÚZIS	Záchyt DS
1999	9	8	1	1	2	89%
2000	8	8	-	0	0	100%
2001	7	5	2	1	2	88%
2002	4	4	-	1	1	75%
2003	9	7	2	1	3	89%
2004	7	7	-	1	1	86%
2005	10	9	1	0	1	100%
2006	12	12	-	2	1 *	86%
2007	13	13	-	1	3	IT 93%
2008	14	14	-	1	1	IT 93%
2009	17	16	1	2	2+1 **	IT 90%
2010	12	12	-	1	1+1 ***	IT 92%
2011	18	17	1	0	1 ****	IT 100%
2012	18	17	1	0	1	IT 100%
2013	15	15	1	0	1	IT 100%
2014	14	13	-	1	0	IT 93%
2015	13	12	1	2	2+1 *****	IT 92%
2016	23	23	-	1	1	IT 96%
2017	18	17	1	1	2	IT 95%
2018	26	26	-	1	1	IT 96%
2019	27	27	-	0	1	IT 100%
2020	27	27	-	0	0	IT 100%
<b>Souhrn</b>	<b>321</b>	<b>309</b>	<b>12</b>	<b>18</b>	<b>31</b>	<b>95%</b>

\* občanka Slovenské republiky, přijela ve 39. týdnu do ČR - porod m. Down

\*\* 1 případ odmítnutí amniocentézy

\*\*\* dle ÚZIS jedno dítě s Downovým syndromem narozeno v Příbrami, trvalé bydliště v JČ, prenatální péče nebyla na našem pracovišti

\*\*\*\* pacientka odmítla odběr plodové vody při pozitivním testu, věk 35 let

\*\*\*\*\* pacientka odmítla invazivní prenatální diagnostiku po vyšetření metodou Prenascan, kdy bylo zjištěno významné riziko trisomie chromozomu 21, nepřála si ukončení gravidity

MUDr. David Čutka, MUDr. Milada Lacinová, MUDr. Martina Michalová, MUDr. Radka Janurová  
v Českých Budějovicích 30.11.2021





CENTRUM LÉKAŘSKÉ  
**GENETIKY** s.r.o.

Novohradská 68/1806, 370 08 České Budějovice  
Telefon: 387 204 618  
[www.clg.cz](http://www.clg.cz)