

CENTRUM LÉKAŘSKÉ
GENETIKY s.r.o.

Novohradská 68/1806, 370 08 České Budějovice
Telefon: 387 204 618
www.clg.cz

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA A LÉKAŘSKÁ GENETIKA 2021



I. ZÁCHYTY VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD - POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA ROK 2021

UZ záchyt (nález VVV ultrazvukem)	100	111
Záchyt méně závažných chromozomálních aberací + DNA diagnostika	11	

II. GENETICKÉ INDIKACE K UPT ROK 2021

Genetické indikace k UPT	Z toho chromozomálních aberací	Na základě UZ diagnostiky	Na základě Array CGH (čipová technologie) - mikrodelece, mikroduplikace a DNA diagnostiky
115	54	51	10

	Genetická indikace	věk	grav.	poznámka
1.	m. Down, 47, XY, +21	34 r.	7. tý	AB missed (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
2.	m. Down, 47, XX, +21	28 r.	11. tý	pozit. NIPT (neinvazivní prenatalní testování), CVS, UZ diagnostika NT 3,2 mm, NB -
3.	m. Down, 47, XX, +21	39 r.	11. tý	věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis - edém v záhlaví 4,5 mm, omfalokéla 5,8 mm
4.	m. Down, 47, XX, +21	37 r.	11. tý	PS (pozit. sekvenční integrovaný test), věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika prosak v záhlaví 4,4 mm, kolem tělíčka subkutánní edém 1,1 mm
5.	m. Down, 47, XX, +21	33 r.	12. tý	UZ diagnostika NT 4,4 mm, hydrops fetus universalis (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
6.	m. Down, 47, XX, +21	21 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika VSV- defekt AV septa, nízký PAPP-A 0,34 MoM
7.	m. Down, 47, XY, +21	39 r.	12. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 2,8 mm, VSV - defekt AV septa, NB -
8.	m. Down, 47, XY, +21	29 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, NT 4,7 mm, pes equinovarus, nízký PaPP-A 0,04 MoM
9.	m. Down, 47, XY, +21	37 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa, v levé komoře hyperechogenní fokus 1,4 mm, PaPP-A - 0,49 MoM
10.	m. Down, 47, XY, +21	43 r.	12. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 3,3 mm, NB -, nízký PaPP-A 0,27 MoM
11.	m. Down - NIPT	38 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, VSV - defekt AV septa, NT 7 mm (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
12.	m. Down, 47, XY+21	37 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NT 3,3 mm, NB -, po stranách krčku branchiogenní cysty
13.	m. Down - NIPT	39 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, PaPP-A 0,81 MoM, pacientka si nepřála invazivní výkon
14.	m. Down, 47, XX, +21	26 r.	12. tý	pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NB -
15.	m. Down, 47, XX, +21	32 r.	12. tý	pozit. NIPT, UZ diagnostika VSV- defekt AV septa, prosak v záhlaví 2,7 mm

16.	m. Down - NIPT	35 r.	12. tý	věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika NT 5 mm, prosak kolem břicha 3,2 mm, OA, nízký PaPP-A 0,31 MoM, vyšší free beta hCG 5,10 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
17.	m. Down, 47, XX, +21	46 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika dilatovaná 3. kom. mozková 1,7 mm, prosak v záhlaví 4 mm, nízký PaPP-A 0,29 MoM
18.	m. Down, 47, XX, +21	38 r.	13. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika NT 3,6 mm, NB -, nízký PaPP-A 0,23 MoM
19.	m. Down, 47, XX, +21	26 r.	13. tý	PS, CVS, UZ diagnostika NT 5,4 mm, prosak kolem břicha 1,1 mm, VSV - defekt komorového septa, podél krčku plodu anechogenní prostory, nízký PaPP-A 0,19 MoM
20.	m. Down, 47, XY, +21	31 r.	13. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika prosak v záhlaví 4 mm, nízký PaPP-A 0,18 MoM
21.	m. Down, 47, XY, +21	30 r.	13. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika na obou HK patrná brachydaktylie, nízký PaPP-A 0,32 MoM
22.	m. Down, 47, XY, +21	33 r.	13. tý	PS, CVS, UZ diagnostika NT 8 mm, NB -, hydrops fetus universalis, nízký PaPP-A 0,28 MoM
23.	m. Down, 47, XY, +21	39 r.	13. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 5,4 mm, NB -, nízký PaPP-A 0,15 MoM
24.	m. Down, 47, XY, +21	44 r.	13. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 2 mm, srdce - v myokardu zastižen drobný dystrofický kalcifikát, CNS dilatace 3. komory mozkové 1,6 mm, PaPP-A 0,42 MoM
25.	m. Down, 47, XY, +21	35 r.	13. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, nízký PaPP 0,32 MoM
26.	m. Down, 47, XX, +21	37 r.	13. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika prosak v záhlaví 4 mm, NB -
27.	m. Down, 47, XX, +21	38 r.	15. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika NT 2,0 mm, nízký PaPP-A 0,29 MoM
28.	m. Down, 47, XX, +21	40 r.	15. tý	PS, věk, UZ diagnostika, PaPP-A 0,30 MoM
29.	m. Down, 47, XY, +21	31 r.	16. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika dilatovaná 3. komora mozková na 2,9 mm
30.	m. Down, 47, XY, +21	36 r.	16. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika
31.	m. Down, 47, XX, +21	43 r.	19. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika hyperech. fokus v l. komoře 1 mm
32.	Edwardsův sy, 47, XY, +18	41 r.	11. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika NT 10 mm, prosak kolem břicha 2 mm, hygroma colli cysticum, VSV - defekt AV septa, nízký PaPP-A 0,08 MoM
33.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	22 r.	11. tý	PS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
34.	Edwardsův sy, 47, XY, +18	42 r.	12. tý	PS, věk, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, NT 5,5 mm, megavezica, VSV - hypoplasie pravé komory, omfalokéla, nízký PaPP-A 0,28 MoM
35.	Edwardsův sy, 47, XY, +18	21 r.	12. tý	CVS, UZ diagnostika omfalokéla 10x14 mm obsahující žaludek, střevní kličky a játra
36.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	44 r.	12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika flekční držení prstů HK, pedes equinovares, VSV - mitrální chlopeč nenalezena, rozštěp měkkého a tvrdého patra, nízký PaPP-A 0,19 MoM
37.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	46 r.	13. tý	věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, VSV - defekt AV septa, flekční držení prstíků horních končetin, nízký PaPP-A 0,14 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
38.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	36 r.	15. tý	PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika špetkovité držení prstů HK, nízký PaPP-A 0,32 MoM

39.	Edwardsův sy, 47, XY, +18	38 r.	16. tý	PS, věk, UZ diagnostika brachycefalický tvar lebky, hydrocefalus, rozštěp patra, flekční držení ručiček, nízký PaPP-A 0,33 MoM
40.	Patauův sy, 47, XX, +13	30 r.	15. tý	PS, UZ diagnostika VSV - hypoplazie pravé komory, holoprosencefalie, centrální kavita v přední části mozku, polydaktylie, rozštěp horního rtu a čelisti, nízký PaPP-A 0,27 MoM
41.	Patauův sy, 47, XX, +13,der(13;14)(q10;q10)	31 r.	12. tý	CVS, UZ diagnostika brachycefalická lebka, holoprosencefalie, obličejový rozštěp, atypické držení HK, PaPP-A 0,65 MoM
42.	Turnerův sy, 45, X	29 r.	8. tý	UZ diagnostika hydrops fetus universalis, missed AB (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
43.	Turnerův sy, 45, X	25 r.	12. tý	CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, hydrothorax
44.	Turnerův sy, 45, X	31 r.	13. tý	PS, CVS, UZ diagnostika NT 6,1 mm, hygroma colli cysticum, hyperechogenní fokus v levé komoře
45.	Turnerův sy, 45, X	23 r.	21. tý	UZ diagnostika těžká stenóza aorty vč. koarktace, mírný perikardiální výpotek, otok dolních končetin, Covid v poč. grav.
46.	Klinefelterův sy, 47, XXY	22 r.	12. tý	UZ diagnostika hydrops fetus universalis, AB missed, nízký PaPP-A 0,20 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
47.	Klinefelterův sy, 47, XXY	29 r.	16. tý	PS, CVS, UZ diagnostika cystická dysplazie ledvin, těžký oligohydramnion
48.	Klinefelterův sy, 47, XXY	21 r.	20. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika VSV - stenóza aorty
49.	Triploidie 69, XXX	30 r.	11. tý	UZ diagnostika disproporce mezi hlavičkou a bříškem plodu, oligohydramnion, nízký PaPP-A 0,07 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
50.	Triploidie 69, XXY	30 r.	11. tý	PS, UZ diagnostika v zadní jámě lební cyst. útvar prům. 5 mm, nízký PaPP-A 0,07 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
51.	Triploidie 69, XXX	28 r.	13. tý	PS, CVS, UZ diagnostika NT 3,5 mm, NB -, nízký PaPP-A: 0,19 MoM
52.	XXX - NIPT	33 r.	15. tý	PS, pozit. NIPT, AB missed, nízký PaPP-A 0,26 MoM
53.	46, XX, dup(9)(p24.3-p21.2)	24 r.	20. tý	UZ diagnostika rozštěp rtu, čelisti a patra u plodu bil., čip Array CGH
54.	46, XX, der(5)t(5;18)(p13.2;q22.3)	16 r.	19. tý	UZ diagnostika obličejový rozštěp rtu, čelisti a patra l. sin., hypoplazie mozečku, čip Array CGH
55.	46, XX, del(6)(q11.2q16.3)	39 r.	11. tý	Pozit. NIPT, UZ diagnostika CNS dilatovaná 4. komora mozková 8 mm komunikuje se zadní jámou lební, nedaří se nastavit vermís mozečku, sy Dandy Walker, NT 3,2 mm, čip Array CGH
56.	sy Di George delece v oblasti 22q11.21	37 r.	15. tý	PS, věk, UZ diagnostika CNS: dilatace 3. mozk. komory na 2,3 mm, čip Array CGH
57.	Miller Dieker syndrom (MDS) 46, XX, del(17)(p13)dn	36 r.	17. tý	PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika CNS Sylviovu fossu nelze ideálně zobrazit, čip Array CGH
58.	delece v oblasti 17q12	40 r.	20. tý	PS, věk, NIPT, UZ diagnostika ageneze ledvin, AB missed, čip Array CGH (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
59.	46,XY,der(8)del(8)(p23.1)dup(8)(p11.2p23.1)	32 r.	11. tý	PS, UZ diagnostika NT 2,3 mm, prosak kolem břicha 1 mm, VSV - defekt komorového septa, na který nasedá společný truncus, čip Array CGH
60.	46, XX, der(4)t(4;18)(p15.1;p11.21)mat	35 r.	14. tý	PS, věk, NIPT, CVS, UZ diagnostika obličejový rozštěp, prosak v záhlaví plodu 3,6 mm, oploštělý profil obličeje, NB -, VSV - defekt AV septa, pes equinovarus bil., čip Array CGH
61.	Acranius s rozsáhlou encefalokélou	36 r.	12. tý	Věk, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
62.	Acranius	30 r.	16. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH

63.	VVV CNS - na temeni plodu anechogenní útvar, frontoparietální encefalokéla, deformovaná lebka, lemon sign	34 r.	18. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
64.	VVV CNS - defekt okcipitální části lebky, komunikace IV. komory mozkové se zadní jámou lební, ageneze vermis mozečku	29 r.	15. tý	NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH
65.	Hydrocefalie s rozštěpem v oblasti LS páteře, lemon sign, banana sign	31 r.	16. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
66.	Hydrocefalie, dilatace obou postranních komor, atrofie mozkového parenchymu	39 r.	15. tý	PS, věk, NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH, nízký PaPP-A 0,16 MoM
67.	Hydrocefalie	25 r.	12. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika NT 2 mm, čip Array CGH, nízký PaPP-A 0,27 MoM, NGS panel - AR hydrocefalus
68.	Hydrocefalie s rozštěpem lumbosakrální páteře	29 r.	16. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
69.	Hydrocefalie s výraznou dilatací všech mozkových komor	32 r.	18. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
70.	Gemini biamniati bichoriati Plod B: hydrocefalie, postranní komory 10 mm, dilatace 3. komory na 2,4 mm, mozeček se nedaří nastavit, dilatovaná zadní jáma lební	27 r.	13. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH selekt. fetocida
71.	Rozštěp v oblasti lumbosakrální páteře s meningomyelokélou, lemon sign, banana sign	34 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
72.	Rozštěp v oblasti lumbosakrální páteře, lemon sign, banana sign	32 r.	20. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
73.	Ageneze corpus callosum	32 r.	20. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, UPT FNM
74.	Ageneze corpus callosum	31 r.	20. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH
75.	VVV CNS: v zadní jámě lební anechogenní prostor cysta 7 mm vyklenující se mezi polokoule mozečku, anhydramnion	31 r.	12. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, nízký PaPP-A 0,16 MoM (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
76.	Gemini biamniati bichoriati Plod A: VSV- hypoplazie pravé komory, NT 7,3 mm, hygroma colli cysticum	29 r.	12. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH selekt. fetocida
77.	VSV syndrom hypoplazie levého srdce	28 r.	22. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
78.	Gemini biamniati bichoriati Plod A: NT 2,4 mm, VSV- malá levá komora, defekt AV septa rozštěp v oblasti lumbosakrální páteře	34 r.	12. tý	CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH selekt. fetocida
79.	VSV- hypoplazie pravé komory, atrezie plicnice	35 r.	12. tý	věk, NIPT, UZ diagnostika (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
80.	VSV- hypoplazie levé komory	39 r.	12. tý	věk, NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH
81.	VSV - syndrom hypoplazie levého srdce + atrezie aorty	36 r.	15. tý	věk, UZ diagnostika, čip Array CGH
82.	VSV - defekt AV septa, NT 7,8 mm, hygroma colli cysticum, omfalokéla, rekudce pr. předloktí	27 r.	13. tý	PS, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
83.	Hydrops fetus universalis, omfalokéla, rozšířené postranní komory mozkové	31 r.	10. tý	UZ diagnostika
84.	Hydrops fetus universalis, omfalokéla	39 r.	11. tý	věk, UZ diagnostika AB missed
85.	Hydrops fetus universalis	40 r.	11. tý	věk, UZ diagnostika AB missed
86.	Cysty na stranách krčku 5x2,8 mm, HK - flekční držení obou ručiček	20 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH nízký PaPP-A 0,16 MoM
87.	Podél krčku branchiogenní cysty 5,4x2,4 mm, na oblast krční, hrudní až bederní páteře nasedá cystický anechogenní útvar, DK plodu obtížně přehledné	42 r.	12. tý	PS, věk, NIPT, UZ diagnostika
88.	NT 9 mm, hygroma colli cysticum	28 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH

89.	NT 4,5 mm AB missed in grav. hebd. 11	30 r.	11. tý	PS, UZ diagnostika, PaPP-A 0,39 MoM
90.	Omfalokéla obsahující střevní kličky	31 r.	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
91.	Omfalokéla, spina bifida v oblasti sakrální páteře	38 r.	15. tý	věk, NIPT, UZ diagnostika, CVS
92.	Omfalokéla, spina bifida, těžké deformity sp. části těla, jednostranná deformita a zkrácení stehna	30 r.	12. tý	UZ diagnostika (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
93.	Omfalokéla, částečná extrofie srdce	38 r.	11. tý	věk, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
94.	Omfalokéla	44 r.	12. tý	věk, UZ diagnostika
95.	Gastroschíza	35 r.	15. tý	věk, UZ diagnostika, čip Array CGH (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
96.	Levostranná brániční hernie, žaludek a část střev v dutině hrudní	25 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
97.	Megavezika	27 r.	12. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
98.	Ascites	35 r.	13. tý	věk, NIPT, UZ diagnostika
99.	Thanatoforická dysplázie typu 1 - mutace v genu FGFR3, zkrácená žebra, vpadlý kořen nosu	30 r.	18. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, DNA analýza
100.	Anhydramnion, pes equinovarus, dolichocefalická lebka	34 r.	18. tý	UZ diagnostika, NIPT
101.	Těžká IUGR, zvýšená echogenita stř. kliček, diskrepance o 13 dní, MM - , anhydramnion, v grav. Covid-19	28 r.	19. tý	UZ diagnostika
102.	Multicystická dysplázie obou ledvin, anhydramnion	30 r.	16. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
103.	Těžká IUGR, tachykardie, hyperech. střeva, a. umbilicalis nulový průtok v enddiastole, placentární insuficience	29 r.	17. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, čip Array CGH
104.	Těžká IUGR, 20x vyšší AFP, nulový end-diastolický průtok v arteria umbilicalis placentární insuficience	33 r.	15. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika
105.	Těžká IUGR, oligohydramnion, placentární insuficience	33 r.	16. tý	NIPT, UZ diagnostika
106.	Časná IUGR, dilatace 3. mozkové komory na 2 mm, agenese corpus callosum, zvýšená echogenita střevních kliček, nulový end-diastolický průtok v a. umbilicalis	34 r.	14. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, OA PS antierytrocytár. protilátka, AB missed
107.	Cervikální teratom, polyhydramnion	33 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
108.	Oboustranný rozštěp rtu, čelisti a patra	27 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
109.	Atrézie tenkého střeva	29 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
110.	Ageneze předloktí a ruky levé HK	28 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
111.	Ageneze ruky a velké části předloktí pravé HK	33 r.	13. tý	CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH
112.	Syndrom fragilního X chromozómu	43 r.	15. tý	Věk, UZ diagnostika, DNA analýza
113.	Syndrom fragilního X chromozómu	30 r.	13. tý	CVS, UZ diagnostika, DNA analýza
114.	Cystická fibróza - plod homozygot F508del v genu CFTR, dilatace střevních kliček do 4 mm s hyperechogenním lemem	28 r.	17. tý	PS, NIPT, pozit. OA + RA, UZ diagnostika, čip Array CGH, mol. gen. vyš. cystické fibrózy
115.	Cystická fibróza - plod homozygot F508del v genu CFTR, dilatace střevních kliček do 5 mm s hyperechogenním lemem	26 r.	20. tý	pozit. OA + RA, UZ diagnostika, čip Array CGH, mol. gen. vyš. cystické fibrózy

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 2021

1.			7. tý	m. Down, AB missed (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
2.	NT 3,2 mm		11. tý	m. Down, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika NB -, UPT
3.	NT 4,5 mm		11. tý	m. Down, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla 5,8 mm, UPT
4.	NT 4,4 mm		11. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika kolem tělíčka subkutánní edém 1,1 mm, UPT
5.	NT 4,4 mm		12. tý	m. Down, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
6.		PaPP-A: 0,34 MoM	12. tý	m. Down, PS, CVS, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa, UPT
7.	NT 2,8 mm		12. tý	m. Down, PS, věk, CVS, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa, NB -, UPT
8.	NT 4,7 mm	PaPP-A: 0,04 MoM	12. tý	m. Down, PS, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, pes equinovarus, UPT
9.		PaPP-A: 0,49 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa, v levé komoře hyperechogenní fokus 1,4 mm, missed AB
10.	NT 3,3 mm	PaPP-A: 0,27 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, CVS, UZ diagnostika NB -, UPT
11.	NT 7,0 mm		12. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, VSV - defekt AV septa, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
12.	NT 3,3 mm		12. tý	PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NB -, po stranách krčku branchiogenní cysty, UPT
13.		PaPP-A: 0,81 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, pacientka si nepřála invazivní výkon, UPT
14.			12. tý	pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika NB -
15.	NT 2,7 mm		12. tý	m. Down, pozit. NIPT, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa, prosak v záhlaví 2,7 mm, UPT
16.	NT 5,0 mm	PaPP-A 0,31 MoM	12. tý	m. Down, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika prosak kolem břicha 3,2 mm, OA, vyšší free beta hCG 5,10 MoM, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
17.	NT 4,0 mm	PaPP-A: 0,29 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika dilatovaná 3. kom. mozková 1,7 mm, UPT
18.	NT 3,6 mm	PaPP-A: 0,23 MoM	13. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika NB -, UPT
19.	NT 5,4 mm	PaPP-A: 0,19 MoM	13. tý	m. Down, PS, CVS, UZ diagnostika prosak kolem břicha 1,1 mm, VSV - defekt komorového septa, podél krčku plodu anechogenní prostory, UPT
20.	NT 4,0 mm	PaPP-A: 0,18 MoM	13. tý	m. Down, PS, pozit. NIPT, UZ diagnostika, UPT
21.		PaPP-A: 0,32 MoM	13. tý	m. Down, pozit. NIPT, UZ diagnostika na obou HK patrná brachydaktylie, UPT
22.	NT 8,0 mm	PaPP-A: 0,28 MoM	13. tý	m. Down, PS, CVS, UZ diagnostika NB -, hydrops fetus universalis, UPT
23.	NT 5,4 mm	PaPP-A: 0,15 MoM	13. tý	m. Down, PS, CVS, UZ diagnostika NB -, UPT
24.	NT 2,0 mm	PaPP-A: 0,42 MoM	13. tý	m. Down, PS, věk, CVS, UZ diagnostika srdce - v myokardu zastižen drobný dystrofický kalcifikát, CNS dilatace 3. komory mozkové 1,6 mm, UPT
25.		PaPP-A: 0,32 MoM	13. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika, UPT
26.	NT 4,0 mm		13. tý	m. Down, PS, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika NB -, UPT

27.	NT 10,0 mm hygroma colli cysticum	PaPP-A: 0,08 MoM	11. tý	Edwardsův sy, PS, věk, CVS, UZ diagnostika prosak kolem břicha 2 mm, VSV - defekt AV septa, UPT
28.			11. tý	Edwardsův sy, PS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
29.	NT 5,5 mm	PaPP-A: 0,28 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, věk, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, megavezica, VSV - hypoplasie pravé komory, omfalokéla, UPT
30.			12. tý	Edwardsův sy, CVS, UZ diagnostika omfalokéla 10x14 mm obsahující žaludek, střevní kličky a játra, UPT
31.		PaPP-A: 0,19 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, věk, pozit. NIPT, CVS, UZ diagnostika flekční držení prstů HK, pedes equinovares, VSV - mitrální chlopeč nenalezena, rozštěp měkkého a tvrdého patra, UPT
32.	hygroma colli cysticum	PaPP-A: 0,14 MoM	13. tý	Edwardsův sy, věk, pozit. NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, VSV - defekt AV septa, flekční držení prstů horních končetin, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
33.		PaPP-A: 0,65 MoM	12. tý	Patauův sy, CVS, UZ diagnostika brachycefalická lebka, holoprosencefalie, obličejový rozštěp, atypické držení HK, UPT
34.			8. tý	Turnerův sy, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, missed AB (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
35.	hygroma colli cysticum		12. tý	Turnerův sy, CVS, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hydrothorax, UPT
36.	NT 6,1 mm hygroma colli cysticum		11. tý	Turnerův sy, PS, CVS, UZ diagnostika hyperechogenní fokus v levé komoře, UPT
37.		PaPP-A: 0,20 MoM	12. tý	Klinefelterův sy, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, AB missed, (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
38.		PAPP-A: 0,07 MoM	11. tý	Triploidie, UZ diagnostika disproporce mezi hlavičkou a bříškem plodu, oligohydramnion, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
39.		PAPP-A: 0,07 MoM	11. tý	Triploidie, PS, UZ diagnostika v zadní jámě lební cyst. útvar prům. 5 mm, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
40.	NT 3,5 mm	PAPP-A: 0,19 MoM	13. tý	Triploidie, PS, UZ diagnostika NB -, (vyšetřena tkáň potráceného plodu)
41.	NT 3,2 mm		11. tý	46, XX, del(6)(q11.2q16.3) Pozit. NIPT, UZ diagnostika CNS dilatovaná 4. komora mozková 8 mm komunikuje se zadní jámou lební, nedaří se nastavit vermis mozečku, sy Dandy Walker, UPT
42.	NT 2,3 mm		11. tý	46,XY,der(8)del(8)(p23.1)dup(8)(p11.2p23.1) PS, UZ diagnostika prosak kolem břicha 1 mm, VSV - defekt komorového septa, na který nasedá společný truncus, UPT
43.	NT 3,6 mm		14. tý	46, XX, der(4)t(4;18)(p15.1;p11.21)mat PS, věk, NIPT, CVS, UZ diagnostika obličejový rozštěp, oploštělý profil obličeje, NB -, VSV - defekt AV septa, pes equinovarus bil., UPT
44.			12. tý	věk, CVS, UZ diagnostika acranius s rozsáhlou encefalokelou, čip Array CGH, UPT
45.	NT 2,0 mm	PAPP-A: 0,27 MoM	12. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika hydrocefalie, čip Array CGH, NGS panel - AR hydrocefalus, UPT
46.			13. tý	Gemini biamniati bichoriati UZ diagnostika plod B hydrocefalie, postranní komory 10 mm, dilatace 3. komory na 2,4 mm, mozeček se nedaří nastavit, dilatovaná zadní jáma lební, čip Array CGH, sel. fetocida
47.		PAPP-A: 0,16 MoM	12. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika VVV CNS: v zadní jámě lební anechogenní prostor cysta 7 mm vyklenující se mezi polokoule mozečku, anhydramnion, UPT (vyšetřena tkáň potráceného plodu)

48.	plod A: NT 7,3 mm hygroma colli cysticum		12. tý	Gemini biamniati bichoriat PS, UZ diagnostika plod A: VSV - hypoplazie pravé komory, čip Array CGH, sel. fetocida
49.	plod A: NT 2,4 mm		12. tý	Gemini biamniati bichoriat CVS, UZ diagnostika plod A: VSV - malá levá komora, defekt AV septa, rozštěp v oblasti lumbosakrální páteře, čip Array CGH, sel. fetocida
50.			12. tý	Věk, NIPT, UZ diagnostika VSV - hypoplazie pravé komory, atrezie plicnice (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
51.			12. tý	Věk, NIPT, UZ diagnostika VSV hypoplazie levé komory, čip Array CGH, UPT
52.	NT 7,8 mm hygroma colli cysticum		13. tý	PS, CVS, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa, omfalokéla, rekurde pr. předloktí, čip Array CGH, UPT
53.			10. tý	UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla, rozšířené postranní komory mozkové, UPT
54.			11. tý	Věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla, AB missed
55.			11. tý	Věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, AB missed
56.		PAPP-A: 0,16 MoM	12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika cysty na stranách krčku 5x2,8 mm, HK - flekční držení obou ručiček, UPT
57.			12. tý	PS, věk, UZ diagnostika podél krčku branchiogenní cysty 5,4x2,4 mm, na oblast krční, hrudní až bederní páteře nasedá cystický anechogenní útvar, DK plodu obtížně přehledné, UPT
58.	NT 9 mm hygroma colli cysticum		12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika, čip Array CGH, UPT
59.	NT 4,5 mm	PaPP-A: 0,39 MoM	11. tý	PS, UZ diagnostika AB missed
60.			12. tý	PS, CVS, UZ diagnostika omfalokéla, čip Array CGH, UPT
61.			12. tý	UZ diagnostika omfalokéla, spina bifida, těžké deformity sp. části těla, jednostranná deformita a zkrácení stehna, UPT (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
62.			11. tý	Věk, CVS, UZ diagnostika omfalokéla, částečná extrofie srdce, čip Array CGH, UPT
63.			12. tý	Věk, UZ omfalokéla, UPT
64.			12. tý	UZ diagnostika megavezika, čip Array CGH, UPT (vyšetřena tkáň potraceného plodu)
65.			13. tý	Věk, NIPT, UZ diagnostika ascites, UPT
66.			14. tý	PS, NIPT, UZ diagnostika, dilatace 3. mozkové komory na 2 mm, agenese corpus callosum, zvýšená echogenita střežních kliček, nulový end-diastolický průtok v a. umbilicalis, časná IUGR, AB missed
67.			13. tý	CVS, UZ diagnostika ageneze pravé ruky a velké části předloktí, čip Array CGH, UPT
68.			13. tý	CVS, UZ diagnostika, DNA analýza syndrom fragilního X chromozómu, UPT

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.

Současně 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 PREEKLAMPISIE 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)

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

V roce 2021 byl proveden screening Downova syndromu a dalších chromozomálních aberací u 7700 těhotných žen, z toho u 97 % žen byl proveden integrovaný test.

Tuto metodu používáme již patnáct let, bylo vyšetřeno přes 115.000 pacientek a bylo zachyceno 288 z 299 Downových syndromů integrovaným testem - 96 %.

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

dr. T. Šmrhové, priv. gyn. Tábor (1. otok dolních končetin - Turnerův sy, 2. frontoparietální encefalokéla), dr. M. Bambasové, priv. gyn. Písek (1. NT 2,3 mm - delece + duplikace v oblasti krátkého raménka chr. 8, 2. thanatoforická dysplázie typu 1), dr. J. Tůmovi, priv. gyn. Č. Budějovice (1. gastroschíza, 2. brániční hernie), dr. J. Řičánkovi, priv. gyn. Telč (nepřítomna NB - Downův sy), dr. A. Římanové, priv. gyn. Č. Krumlov (NT 4,4 mm - Downův sy), dr. L. Ballkové, priv. gyn. Třeboň (1. hydrups fetus universalis - Edwardsův sy, 2. omfalokéla), dr. P. Šafránkové, priv. gyn. Vodňany (hydrups fetus universalis - Turnerův sy), dr. J. Poustkovi, priv. gyn. Jihlava (NT 6,1 mm - Turnerův sy), dr. R. Bosákové, priv. gyn. Č. Budějovice (cysta v záhlaví - terminální duplikace 18p), dr. E. Šteflové, gyn. odd. Nem. J. Hradec (hydrocefalie), dr. J. Pechovi, priv. gyn. Č. Budějovice (hydrups fetus universalis), dr. M. Kloubové, priv. gyn. Č. Budějovice (NT 9 mm, hygroma colli cysticum), dr. D. Výborné, priv. gyn. Č. Budějovice (NT 4,5 mm), dr. J. Tůmové, priv. gyn. Tábor (rozštěp břišní stěny, páteře), dr. A. Římanovi, priv. gyn. Č. Krumlov (omfalokéla), dr. T. Vychodilovi, priv. gyn. Tábor (megavesika), dr. M. Nerudovi, gyn. odd. Nem. Č. Krumlov (anhydramnion), dr. R. Tyllovi, priv. gyn. Písek (těžký oligohydramnion), dr. A. Stuchlíkové, priv. gyn. Tábor (oligohydramnion), dr. I. Razakovi, priv. gyn. Blatná (cervikální teratom).

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 2021 bylo zachyceno 27 případů Downova syndromu.

Celkem bylo zatím za 15 roků provedeno přes 120.000 sekvenčních integrovaných nebo sérum integrovaných testů (asi 96 % těhotných žen regionu Jihočeského kraje a části kraje Vysočina). Integrovaným testem bylo zachyceno 288 ze 299 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 ve 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 ODBORNÉM ZAHRANIČNÍM 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 (šířivé 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 nálezn, 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 2021

Provádíme prenatální echokardiografické vyšetření u plodů vyšetřovaných pacientek ve 20. týdnu gravidity. Celkem bylo loni zachyceno **27 vroze-ných srdečních vad**, z toho bylo 25 srdečních vad zachyceno primárně na našem pracovišti, jedna srdeční vada - hypoplazie levého srdce byla zachycena MUDr. A. Razakem, priv. gyn. Blatná, druhá srdeční vada - hypertrofická pravá srdeční komora byla zachycena MUDr. J. Řičánkem, priv. gyn. Telč.

Počet VSV rok 2021 na našem pracovišti celkem	Počet VSV - syndromy chromozomální a genové	Počet UPT pro VSV	Počet VSV pokračující gravidita
27	16	20	7

	VVV	grav.	karyotyp	poznámka
1.	HLHS (syndrom hypoplazie levého srdce)	12. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT potvrzeno DKC, potvrzeno PAO
2.	HLHS, atrezie aorty	15. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT, byla objednána do DKC na 17.11.2021, došlo ke spont. potratu 16.11.2021 potvrzeno PAO
3.	HLHS	22. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT potvrzeno PAO
4.	Fallotova tetralogie	15. tý	sy Di George - delece v oblasti 22q11.21	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
5.	Stenóza aorty, zřetelná malá síňová komunikace - v.s. se jedná o restriktivní síňovou komunikaci	21. tý		potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
6.	Koarktace aorty	19. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
7.	Ebsteinoïdní anomálie	19. tý		potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
8.	Defekt septa komor	16. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje, VVV GIT po narození nelze nasondovat žaludek
9.	Defekt septa komor	21. tý		potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
10.	Pravá komora hypertrofická s šíří stěny okolo 3 mm, pravá komora je větší, malý výpotek v perikardu, nelze vyloučit malý subAO komorový defekt. Nález odpovídá diabetické fetopatii při DM matky	21. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	potvrzeno DKC, gravidita pokračuje rozštěp, tvrdého i měkkého patra
11.	Hypoplazie pravé komory, atrezie plicnice	12. tý	karyotyp normální Array CGH: norma	UPT, věk potvrzeno PAO
12.	Stenóza aorty včetně koarktace	21. tý	Turnerův sy	UPT, potvrzeno PAO
13.	Stenóza aorty	20. tý	Klinefelterův sy	UPT, potvrzeno PAO
14.	Mitrální chlopeč nenalezena	12. tý	Edwardsův sy	UPT, potvrzeno PAO
15.	Defekt septa komor, na který nasedá společný trunкус	11. tý	46,XY,der(8)del(8)(p23.1)dup(8)(p11.2p23.1)	UPT, potvrzeno PAO

16.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, CVS, PaPP-A 0,34 MoM
17.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, věk, NT 2,8 mm, NB -
18.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, věk, pozit. NIPT, PaPP-A 0,49 MoM
19.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, věk, pozit. NIPT, hydrops fetus universalis, NT 7 mm
20.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, pozit. NIPT, prosak v záhlaví 2,7 mm
21.	Defekt septa komor	13. tý	m. Down	UPT, NT 5,4 mm, prosak kolem břicha 1,1 mm, podél krčku plodu anechogenní prostory, PaPP-A 0,19 MoM
22.	Defekt AV septa	11. tý	Edwardsův sy	UPT, věk, CVS, prosak kolem břicha 2 mm, NT 10 mm, hygroma colli cysticum, PaPP-A 0,08 MoM
23.	Hypoplazie pravé komory	12. tý	Edwardsův sy	UPT, věk, hydrops fetus universalis, NT 5,5 mm, megavezika, omfalokéla, PaPP-A 0,28 MoM
24.	Defekt AV septa	13. tý	Edwardsův sy	UPT, věk, pozit. NIPT, hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, flekční držení prstíků HK, PaPP-A 0,14 MoM
25.	Defekt AV septa	14. tý	46, XX, t(4;18) (p12;p11.1) mat	UPT, věk, obličejový rozštěp, prosak v záhlaví plodu 3,6 mm, oploštělý obličej, NB-
26.	Hypoplazie pravé komory	13. tý	Patauův sy	UPT, holoprosencefalie, centrální kavita v přední části mozku, polydaktylie, rozštěp horního rtu a čelisti, PaPP-A 0,27 MoM
27.	Gemini biamniiati bichoriatii plod A: hypoplazie pravé komory	12. tý		selektivní fetocida plodu A u prof. MUDr. P. Caldy, CSc gyn. por. klinika VFN, Apolinářská, Praha 2 ve 13. týdnu grav. NT 7,3 mm, hygroma colli cysticum



VI. ULTRAZVUKOVÁ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA OBDOBÍ ROK 2021 - POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA

Jako v předchozích letech byla prenatálně diagnostikována ultrazvukem řada závažnějších vrozených vad plodu (111), 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, hydronefróza, 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 aneuploidii) - screening nově vzniklých aneuploidii - dle indikace odborné společnosti lékařské genetiky ČLS JEP - např. věk nad 35 let, andrologický faktor, gonozomové aberace a větší mozaiky detekované z periferní krve, opakované potrácení a neúspěchy IVF

Na našem pracovišti používáme 4 ultrazvukové 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 ultrazvuku nehrazeném ze zdravotního pojištění.



UZ ZÁCHYT VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA

Srdeční vady s dobrou prognózou	9
Rozštěp rtu a patra	7
Pedes equinovares	10
Multicystická ledvina jednostranně Ageneze ledvin jednostranně	8
Hydronefróza, hydroureter	31
Významnější pyelektázie	6
Adenomatózní malformace plíce	2
Vady CNS (ventrikulomegalie, hypotrofie mozečku, mozkové cysty aj.)	11
Ostatní VVV	19

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 ultrazvukové 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 ultrazvukového skríningu v 18. - 23. týdnu těhotenství** pod záštitou Fetal Medicine Foundation se sídlem v Londýně.

- MUDr. David Čutka, MUDr. Milada Lacinová a MUDr. Martina Michalová 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 ÚNORU 2023 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

1) CLG CARRIER SCREEN

V září 2023 se do rutinního provozu naší laboratoře zařadí vyšetření panelu genů **CLG Carrier Screen**. CLG Carrier Screen je test, který dokáže odhalit, zda je jedinec v reprodukčním věku přenašečem pro autozomálně recesivně dědičné anebo X-vázané recesivní onemocnění. Jde o rozšířený screening přenašečství se zaměřením na nejčastější monogenní závažné choroby vyskytující se v české populaci.

V rámci testu **CLG Carrier Screen** je celkem sekvenováno **107 genů** pomocí metody masivně paralelního sekvenování na přístroji NextSeq (Illumina) asociovaných např. s onemocněním cystická fibróza, spinální muskulární atrofie, vrozená porucha sluchu, fenylketourie a další. Test zahrnuje vyšetření trombofilních stavů jedince a odezvy na hormonální stimulaci, které mají také význam v případě úpravy životního stylu a léčby neplodnosti metodami asistované reprodukce.

CLG Carrier Screen je **partnerské prekoncepční testování (testování se provádí před otěhotněním)**, které posuzuje genetickou kompatibilitu páru. Hlavním cílem je posouzení reprodukčního rizika narození potomka se závažným onemocněním.

V případě vysokého rizika narození dítěte se závažným onemocněním je možné páru nabídnout možnost řešení budoucí gravidity metodou **asistované reprodukce (IVF) s preimplantačním genetickým testováním** se zaměřením na přenášenou chorobu (vyšetření embrya před jeho transferem do dělohy) - PGT-M nebo oplodnění s pomocí kompatibilních **dárcovských gamet**. V případě spontánní gravidity je možné provést **prenatální invazivní diagnostiku (odběr choriových klků ev. amniocentézu)**. Další možností je cílenou diagnostiku dědičného onemocnění provést po narození dítěte a včas zahájit dostupnou **léčbu**, která je pro nemocného podstatná.

Vyšetření je indikováno klinickým genetikem. Výsledky vyšetření jsou k dispozici za 8 - 10 týdnů od genetické konzultace.

Vyšetřované geny v rámci CLG CARRIER Screen panelu: ABCA12, ABCA4, ACADM, ACADS, ACADVL, ADGRV1(GPR98), AGL, ALDOB, ALOX12B, ALOXE3, ALPL, AR, ARG1, ARSA, ASL, ASPA, ASS1, ATM, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, CAPN3, CBS, CDH23, CFTR, CERKL, CLN3, CLRN1, CNGB3, COL4A5, CPT1A, CPT2, CTNS, CYP17A1, DBT, DHCR7, EYS, F11, F2, F5, FAH, FLG, FSHR, G6PC, GAA, GALT, GBA, GBE1(GSDIV), GCDH, GJB2, GJB3, GJB6, GLA, GLB1, GLDC, GNPTAB, HADHA, HBB, HEXA, CHRNE, IDUA, ELP1(IKBKAP), IL2RG, IVD, LDLR, LIPA, MCCC1, MCCC2, MEFV, MTM1, MUTYH, MYO7A, NBN, NPC1, NPC2, OPA1, OTC, PAH, PCDH15, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX2, PEX7, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, POR, PYGM(GSDV), RAPSN, SERPINA1 (c.1096G>A), SGSH, SLC22A5, SLC25A20, SLC26A4, SMN1, SMN2, SMPD1, STS, TGM1, TPP1, USH1C, USH2A

2) NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ NEJČASTĚJŠÍCH CHROMOZOMÁLNÍCH ABERACÍ (NIPT) PROVÁDÍME OD ROKU 2016 PŘÍMO NA NAŠEM PRACOVIŠTI (TEST TRISOMY)

- **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.

- **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 sekvenační 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.

3) METODA ARRAY CGH - OD ROKU 2013 JE 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).

4) VYŠETŘENÍ SYNDROMU FRAGILNÍHO X CHROMOZOMU A VYŠETŘENÍ SMA (SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE) – ZAVEDENA V ROCE 2014 NA NAŠEM PRACOVIŠTI

5) RUTINNÍ VYŠETŘENÍ MUTACÍ GENŮ PANELU ONKO SOLUTION 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 sekvenační 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 ovarii, 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, ovaria, pankreatu, ureteru a pánvičky, biliárního traktu, mozku-glioblastom, kůže-adenomy sebaceosních 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 studiemi. 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 NÁDREM
GENETIK GARANTUJE INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA (u všech vyšetření DNA)**



PRENATÁLNÍ 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%
2021	31	31	-	0	0	IT 100%
Souhrn	352	340	12	18	31	96%

* 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



CENTRUM LÉKAŘSKÉ
GENETIKY s.r.o.

Novohradská 68/1806, 370 08 České Budějovice
Telefon: 387 204 618
www.clg.cz