

Původní práce

Triple test po negativním kontingenčním testu, ano či ne?

Triple test after negative contingent test, yes or no?

Hana Belošovičová, Pavel Calda

Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Korespondenční adresa: MUDr. Hana Belošovičová, PhD., Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN v Praze, Apolinářská 18, Praha 2, 128 51, tel.: +420 605 708 471, e-mail: hanabelosovicova@seznam.cz

Publikováno: 10. 10. 2012 Přijato: 8. 10. 2012 Akceptováno: 9. 10. 2012
Actual Gyn 2012, 4, 87 ISSN 1803-9588 © 2012, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Belošovičová H, Calda P. Triple test po negativním kontingenčním testu, ano či ne? Actual Gyn. 2012;4:87

Cíl: Přehled efektivity sekvenčního testu a integrované varianty sekvenčního testu ve screeningu Downova syndromu.

Metodika: Matematický model efektivity sekvenčního testu a sekvenční varianty integrovaného testu na populaci 100 000 těhotných žen. Vstupní údaje: incidence Downova syndromu v ČR 1:500 (prenatálně diagnostikované a narozené), kontingenční test v prvním trimestru DR (detection rate – detekce) 93–95 % při 2–3% FPR (false positivity rate – falešná pozitivita), triple test DR 60–65 % při 5% FPR, riziko ztráty těhotenství po provedeném invazivním výkonu 0,5–1 %. Terminologie: Sekvenční test – kontingenční test v prvním trimestru nebo kombinovaný test v prvním trimestru, při pozitivě nabídka karyotypizace, u všech těhotných s negativním výsledkem triple test, samostatné hodnocení rizika prvotrimestrálního testu a triple testu; Integrovaná varianta sekvenčního testu – varianta sekvenčního testu, kdy riziko z triple testu není hodnoceno samostatně, ale triple test je integrován k výsledku prvotrimestrálního testu.

Výsledky: V populaci 100 000 těhotných předpokládáme výskyt 200 plodů s trizomií 21. Sekvenční test: Kontingenční test s následným CVS u těhotných s pozitivním výsledkem identifikuje 190 plodů s Downovým syndromem. Při 3 % FPR bude provedeno 3 000 biopsií choria. 97 000 těhotných bude mít kontingenční test negativní a v této populaci bude 10 plodů s trizomií 21. Triple test při FPR 5 % bude pozitivní u 4 850 z těchto 97 000 těhotných. Provedeme-li u těchto těhotných amniocentézu, předpokládáme identifikaci 60–65 % z 10 plodů, tedy 6. V tomto druhotrimestrálním kroku tedy bude na 1 diagnostiku plodu s trizomií 21 provedeno asi 800 amniocentéz (4–8 fetálních ztrát na 1 diagnostikovanou trisomii 21). Integrovaná varianta sekvenčního testu: Model tohoto testu je značně komplikovanější. Dá se předpokládat, že detekce bude srovnatelná se sekvenčním nebo integrovaným testem. Otázkou je FPR. FPR se odvíjí od nastavení cut off positivity jednotlivých kroků, hlavně kroku prvotrimestrálního. Model s nastavením cut off positivity prvotrimestrálního testu na 1:300 tak, jak je dnes u nás užíván v praxi, nemůže mít FPR méně než 5 %. Pro dosažení 5% FPR musí být, dle publikované evidence, cut off prvotrimestrálního testu 1:30, nebo více.

Závěr: Sekvenční test s odděleným hodnocením rizika v prvním a druhém trimestru je neefektivní. V souladu s doporučením ISPD mají být v závěrečném zhodnocení rizika zahrnuty všechny kroky screeningu. Integrovaná varianta sekvenčního testu má přijatelnou FPR pouze za předpokladu odpovídajícího nastavení cut off positivity jednotlivých kroků. Při ponechání cut off positivity prvotrimestrálního kroku na stejné hladině jako při provádění screeningu uzavřeného v prvním trimestru (kombinovaný test nebo kontingenční test v prvním trimestru), tedy 1:300 a následném provedení triple testu u všech těhotných s negativním výsledkem a integrací triple testu k výsledku prvotrimestrálnímu, nelze očekávat falešnou pozitivitu pod 5 %.

Podpořeno grantem RVO-VFN64165/2012.