

Přehledový článek

Neinvasivní testování - 2 roky v klinické praxi

Non invasive prenatal testing - two years in clinical practice

Jaroslav Loucký^{1,2}, Renáta Myjavcová^{1,2}, Michal Zemánek^{1,2}, Eva Loucká², Milan Kovalčík²

¹IMALAB, s.r.o., Zlín, ²PREDIKO, s.r.o., Zlín

Korespondenční adresa: RNDr. Jaroslav Loucký, IMALAB s.r.o., U Lomu 638, 760 01, Zlín, tel.: +420 602 303 098, email: loucky@imalab.cz

Publikováno: 31. 1. 2014 Přijato: 17. 1. 2014 Akceptováno: 22. 1. 2014

Actual Gyn 2014, 6, 11 ISSN 1803-9588 © 2014, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Loucký J, Myjavcová R, Zemánek M, Loucká E, Kovalčík M. Neinvasivní testování - 2 roky v klinické praxi. Actual Gyn. 2014;6:11

Stávající způsob screeningu Downova syndromu a některých dalších chromozomálních aberací je v současné době prováděn s pomocí informací, získaných stanovením biochemických parametrů nebo měřením ultrazukových markerů. U těhotenství s Downovým syndromem nalézáme u těchto biochemických a ultrazukových parametrů odlišné hodnoty. Tato vyšetření mají charakter tzv. surogátních markerů, které souvisejí s fenotypem screenovaného onemocnění. Zdrojem informací v tomto případě tedy není přímo genetická výbava vyšetřovaného plodu. Koncem roku 2011 byl poprvé uveden do klinické praxe test, který dokázal analyzovat DNA plodu v krvi matky. Za poslední dva roky došlo k výraznému rozvoji tohoto typu testování a to jak z pohledu nabídky testů od různých firem, tak z pohledu spektra vyšetřovaných onemocnění nebo vad. Prostředkem pro analýzu DNA plodu v krvi matky je po technologicko-vědecké stránce buď metoda masivního paralelního sekvenování nebo cíleného sekvenování.

V posledních dvou letech bylo publikováno několik významných studií, které prokázaly, že tento typ testování přináší při sledování těhotných žen výrazně lepší výsledky, než obvyklý a dosud používaný typ screeningu. Zároveň tyto práce ukázaly, že v současné době nemůžeme neinvasivní testování považovat za diagnostickou metodu, ale že se jedná stále o metodu screeningovou, byť s výrazně lepšími parametry, než je tomu u stávajícího typu screeningu. Většina publikací také upozornila na skutečnost, že existuje malé procento vzorků, u nichž tyto metody neposkytnou žádný výsledek. Právě v této skupině vzorků ovšem mohou být přítomny plody s hledaným onemocněním, což reálně výsledné parametry těchto testů o něco zhoršuje.

Po praktické stránce dnes existuje osm testů, které nabízejí různé společnosti. Vyšetření je zpravidla realizováno během několika dnů a výsledky mají ve většině případů charakter vyjádření rizika. V jednom případě je výsledek vyjádřen v podobě negativní/pozitivní. Tento typ testování přináší těhotným ženám nesporné výhody, ke kterým patří zejména včasnost provedení (od 10. týdne těhotenství). Vzhledem k vysoké senzitivitě a nízké falešné pozitivitě může být tento test vhodnou alternativou invazivní diagnostiky pro ženy, které z ní mají obavu, ev. pro ženy po IVF, při výskytu chromozomálních vad v rodině nebo např. při hraničních výsledcích běžného screeningu. Jako velmi výhodné se jeví využití těchto testů při provádění tzv. sekundárního screeningu u pozitivních výsledků běžného screeningu. Velmi podstatnou součástí tohoto typu testování je stanovení tzv. fetální frakce, tedy zastoupení množství genetické informace plodu v krvi matky. U vzorků s nižším obsahem fetální frakce (méně než 4 %) může dojít ke stanovení falešně negativního výsledku.

Je zřejmé, že neinvasivní prenatalní testování v současné době plně nenahrazuje invazivní diagnostické metody, ale může výrazně snížit počet těchto invazivních zákroků. Pozitivní výsledek DNA testu by měl vždy být potvrzen odběrem choriových klků, nebo odběrem plodové vody. Tyto testy v současné době dokáží odhalit pouze některá genetická onemocnění a není možno s jejich pomocí analyzovat např. mozaicismus, částečné trizomie nebo translokace.