

## Přehledový článek

### Jaká je současná role ultrazvuku v diagnostice chromozomálních vad?

#### What is the current role of ultrasound examination in the diagnosis of chromosomal abnormalities?

Veronika Frisová

Profema - centrum fetální medicíny s.r.o., Porodnická a gynekologická klinika FN Hradec Králové

Korespondenční adresa: MUDr. Veronika Frisová, PhD., Profema - centrum fetální medicíny s.r.o., Karlovo náměstí 325/7, 120 00, Praha 2, tel.: +420 603 771 299, e-mail: veronika.frisova@gmail.com

Publikováno: 31. 1. 2014      Přijato: 19. 1. 2014      Akceptováno: 23. 1. 2014  
Actual Gyn 2014, 6, 12      ISSN 1803-9588      © 2014, Aprofema s.r.o.  
Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)



Citujte tento článek jako: Frisová V. Jaká je současná role ultrazvuku v diagnostice chromozomálních vad? Actual Gyn. 2014;6:12

Diagnostické metody obecně musí splňovat podmínku, že poskytují 100% senzitivitu a mají 0% falešnou pozitivitu. Jedinou diagnostickou metodu představují proto v prenatalní diagnostice chromozomálních vad invazivní výkony, které jsou bohužel spojeny s 0,5–1% rizikem potratu. Ultrazvuk patří ke screeningovým testům, jejichž senzitivita se dnes pohybuje mezi 50–99,3 % a falešná pozitivita mezi 0,5–20 %.

Těhotné ženy si zpravidla přejí přesný a bezpečný test s časným obdržáním výsledku. Některé také zajímá cena testu a hrazení zdravotními pojišťovnami.

Těhotné ženy preferují tedy maximálně efektivní a časně prováděné screeningové testy, ke kterým patří v současné době prvotrimestrální screening Downova syndromu kombinovaným testem (NT a biochemie, ideálně navíc s ultrazvukovým vyšetřením nosní kůstky, ductus venosus a trojcípé chlopně) a prenatalní neinvazivní testy (v ČR dostupné: MaterniT21, Sequenom, Prenascan). Senzitivita těchto testů se pohybuje mezi 90–99,3 % a falešná pozitivita mezi 0,5–5 %.

Neinvazivní prenatalní testy jsou velmi přesné, ale umožní velmi přesně vyšetřit pouze výskyt anomálií počtu chromozómů 21, 18, méně i 13 a vady pohlavních chromozómů. Neumožní detekci anomálií dalších chromozómů, strukturálních vad a genetických syndromů. Tyto testy jsou velmi drahé (14 000–30 000 Kč) a v časném období těhotenství často selhávají u obézních žen.

Nespornou výhodou ultrazvukového vyšetření v prvním trimestru těhotenství je velmi přesné určení rizika výskytu Downova syndromu, ale navíc i trizomie 18, 13, triploidie a vyloučení přibližně 50 % strukturálních vad. Tento test bohužel není hrazen pojišťovnou, nicméně jeho cena není extrémní (pohybuje se zpravidla mezi 800 a 1 600 Kč). Některé zdravotní pojišťovny také zpětně klientkám tento test proplácejí, protože je zahrnut v jejich preventivních programech. Při naprosto normálním výsledku ultrazvukového vyšetření v prvním a druhém trimestru těhotenství je výskyt jakékoliv chromozomální vady plodu a genetického syndromu velmi málo pravděpodobný. Navíc lze ultrazvukem v těhotenství zachytit přibližně 90 % strukturálních vad.

Na základě výše uvedeného lze konstatovat, že v současné době je ultrazvukové vyšetření, především v prvním trimestru těhotenství (v kombinaci s biochemií), mezi těhotnými ženami nejvíce oblíbenou metodou screeningu chromozomálních vad. Navíc lze předpokládat, že i v budoucnu bude ultrazvukové vyšetření představovat hlavní metodu screeningu všech typů vrozených vad plodu a jeho význam v diagnostice vrozených vad nebude ani v budoucnu překonán.