

## Přehledový článek

### Invazivní prenatální vyšetření v neinvazivní éře?

### Invasive prenatal examinations in noninvasive era?

David Stejskal

GENNET, s.r.o., Praha 7

Korespondenční adresa: MUDr. David Stejskal, GENNET, s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, tel.: +420 222 313 000, e-mail: david.stejskal@gennet.cz

Publikováno: 30. 11. 2015

Přijato: 2. 11. 2015

Akceptováno: 9. 11. 2015

Actual Gyn 2015, 7, 42

ISSN 1803-9588

© 2015, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)



Citujte tento článek jako: Stejskal D. Invazivní prenatální vyšetření v neinvazivní éře? Actual Gyn. 2015;7:42

Očekávané parametry prenatálního screeningu častých aneuploidií pomocí relativní kvantifikace volných chromozom specifických fragmentů DNA v plazmě (NIPS) jsou vynikající – například při screeningu trizomie chromozomu č. 21 lze očekávat detekci více než 99%, při falešné pozitivitě 0,1 %. Při zavádění NIPS v roce 2012 se také očekávalo dramatické snížení počtu genetických vyšetření tkání plodu získaných invazivním výkonem (CVS, AMC), která budou prováděna převážně jako konfirmace pozitivních výsledků NIPS. Při modelovém plošném nasazení NIPS v české populaci (100 000 těhotných) by bylo potřeba přibližně 700 invazivních konfirmačních vyšetření ročně. Klinické i praktické (technické, ekonomické) zkušenosti, od té doby získané, původní očekávání korigují. NIPS má biologické limity dané povahou vyšetřovaného materiálu – plazmatická DNA je směsí DNA extravilózního trofoblastu a ne vždy odpovídají fetu a DNA matky s možnými variantami germinálními i somatickými. Cena NIPS zatím klesá pomalu a dostupnost je limitována technickou náročností a patentovou ochranou metody. Několik let

před NIPS byly zavedeny metody vyšetřování pomocí microarray technik, které odhalily závažná postižení spojená se změnou počtu (delece, duplikace) submikroskopických úseků DNA (CNV) v rozsahu celého genomu. Při pozitivním ultrazvukovém nálezu – například u vrozených srdečních vad - tvoří submikroskopické CNV téměř 50 % klinicky závažných nálezů. To je důvodem návrhů kontingenčního screeningu definujícího kontingenty jednak pro invazivní vyšetření microarray technikou a jednak pro indikaci NIPS, výsledky tradičních screeningových systémů (kombinovaného testu). Při vysokém kombinovaném riziku časté aneuploidie (1/50-1/100) a při pozitivním ultrazvukovém nálezu je konzultována možnost invazivní prenatální diagnostiky s využitím microarray. Skupině těhotných v oblasti nižšího rizika mezi 1/100 až 1/600 nebo i méně podle lokální dostupnosti, je nabídnut NIPS. NIPS není poslední možností neinvazivní prenatální diagnostiky. V nejbližším období očekáváme klinické nasazení genetického vyšetření intaktních buněk plodu kolujících v mateřském oběhu.