

Přehledová práce

Současný stav screeningu Downova syndromu z pohledu velkých laboratoří

Current Status of Down Syndrome Screening in Large Laboratories

Jaroslav Loucký¹, Drahomíra Springer², David Čutka³, David Stejskal⁴

¹Imalab, s.r.o., Zlín a Prediko, s.r.o., Zlín

²ÚLBDL VFN Praha

³Centrum lékařské genetiky, s.r.o., České Budějovice

⁴Gennet, s.r.o., Praha

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

Publikováno: 18. 2. 2016 Přijato: 29. 1. 2016 Akceptováno: 8. 2. 2016
Actual Gyn 2016, 8, 19 ISSN 1803-9588 © 2016, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Loucký J, Springer D, Čutka D, Stejskal D. Současný stav screeningu Downova syndromu z pohledu velkých laboratoří. Actual Gyn. 2016;8:19

Významnou součástí prenatalního screeningu Downova syndromu je provádění biochemických vyšetření v I. a II. trimestru těhotenství. Od roku 2002 existuje Registr laboratoří provádějících vyšetření pro účely prenatalního screeningu vrozených vývojových vad. Tento registr byl zřízen při Referenční laboratoři pro klinickou biochemii ČSKB a jeho cílem je nejen evidence laboratoří, ale také pravidelné monitorování jejich činnosti a zvyšování odborné erudice v oblasti prenatalního testování. Z údajů Registru lze vyhodnotit, jaký typ screeningu je v současné době v České republice dostupný. Kromě kombinovaného testu prováděného v prvním trimestru je stále prováděno také biochemické testování těhotných žen ve druhém trimestru a je příznivou informací, že více než polovina z těchto vyšetření se dnes integruje. V současné době již samostatné provádění triple testu není považováno

za dostačující, ale význam triple testu je právě v jeho integraci s výsledky z prvního trimestru. Zúčastněné laboratoře a centra prenatalní diagnostiky prezentovaly také několik kazuistik, které dokládají vysokou senzitivitu integrovaného testu, díky němuž byly odhaleny plody s Downovým syndromem u žen, jejichž výsledek kombinovaného testu byl negativní. V souladu s výsledky mezinárodních studií SURUSS a FASTER a také v souladu se zjištěním o efektivitě kombinovaného testu autorů studie NEXT, se integrovaný test jeví jako optimální a bezpečná screeningová strategie založená na postupech běžně dostupných v České republice. Otázkou zůstává optimální začlenění metod založených na analýze fetální DNA v krvi matky, ale také v tomto případě je jednou z alternativ sekvenční forma testu, využívající kombinovaný test a u části těhotných také DNA test.