



PRENATÁLNÍ SCREENING

**Ing. Martina Podborská, Ph.D.
OKB FN Brno**

11. 2. 2017





SCREENING VVV

- je vyhledávání osoby s rizikem vzniku choroby ještě před její manifestací v dané populaci

- **PRENATÁLNÍ SCREENING VVV (VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD):**
 - ✓ **DEFEKTY KOŽNÍHO KRYTÍ** u plodu – rozštěpy páteře n. břišní stěny
 - ✓ **CHROMOZOMÁLNÍ VADY** plodu – chromozomální aberace:
 - ✓ trisomie 21. chromozomu – Downův syndrom (Morbus Down)
 - ✓ trisomie 18. chromozomu – Edwardsův syndrom
 - ✓ trisomie 13. chromozomu – Patauův syndrom
 - ✓ **VADY METABOLISMU CHOLESTEROLU** – Smith-Lemli-Opitzův syndrom
 - ✓ srdeční vady
 - ✓ porodnické komplikace ve III. trimestru (placentopatie)



PRENATÁLNÍ SCREENING VVV

□ ROZŠTĚP PÁTEŘE:

- ✓ porucha uzávěru nervové trubice, která vzniká nedokonalým uzavřením páteřního kanálu v časných fázích vývoje embrya; může být na kterémkoli místě páteře, nejčastěji je v oblasti bederní
- ✓ pokud postihne hlavovou část, vzniká tzv. „anencefalus“ = téměř úplné chybění mozku n. lebního krytu
- ✓ v neuzavřeném místě bývá velmi často porušena mícha tzv. „meningokéla“ => následkem je obrna např. dolních končetin a bývají často přidružené vady např. „hydrocefalus“ = vodnatelnost hlavičky
- ✓ rozštěp páteře vzniká nejčastěji samovolně, jeho riziko zvyšují některé léky např. antiepileptika a naopak riziko snižuje užívání kyseliny listové alespoň 2 měsíce před otěhotněním



PRENATÁLNÍ SCREENING VVV

❑ ROZŠTĚP BŘIŠNÍ STĚNY: rozlišujeme 2 typy:

- ✓ „Omfalokéla“ (pupeční kýla): břišní orgány embrya nejsou uloženy správně v dutině břišní, ale zůstávají ve vaku v místě úponu pupečníku
- ✓ „Gastroschiza“: vzniká vytvořením štěrbin v již vytvořené břišní stěně, kterou mohou vyhřeznout břišní orgány
- ✓ obě vady vznikají nejčastěji samovolně



PRENATÁLNÍ SCREENING VVV

- ❑ **prenatální screening VVV se provádí:**
 - ✓ v I. trimestru těhotenství, při gestačním stáří plodu 10+0 až 13+6
 - ✓ v II. trimestru těhotenství, při gestačním stáří plodu 14+0 až 22+0
- ❑ **POZITIVNÍ VÝSLEDEK SCREENINGU** zahajuje sérii specifických diagnostických postupů (v případě prenatálního screeningu je to UZ vyšetření, genetické vyšetření buněk plodu získaných odběrem plodové vody (AMC) n. choriových klků (CVS))
- ❑ ukončení těhotenství je možné z genetické indikace provést do 24. týdne těhotenství (zákon č. 66/1986 Sb.)
- ❑ v optimálně nastavených systémech prenatálního screeningu je skutečně postižen VVV jen asi každý desátý až dvanáctý plod s pozitivním výsledkem screeningu (falešná pozitivita 5% - pozitivní screening má každá dvacátá žena s nepostiženým plodem)



PRENATÁLNÍ SCREENING VVV

- ❑ vyhodnocení VVV I. a II. trimestru se vychází z kombinace základních UZ markerů (3D/4D) a základním sérových markerů, které jsou produkovány fetoplacentární jednotkou (= placenta spolu s plodem jako funkční celek) vč. data narození nastávající maminky a základních časových údajů k těhotenství
- ❑ I. trimestr: kombinovaný test
 - ✓ UZ markery: NT, CRL, NB
 - ✓ biochemické markery: Free-β-hCG, PAPP-A
 - ✓ datum narození nastávající maminky; datum provedení UZ; datum posledních menstruace; datum odběru krve
- ❑ II. trimestr: double (hCG, AFP), triple (hCG, AFP, E3), kvadruple test (hCG, AFP, E3, inhibin A)
 - ✓ UZ markery: BPP (vyjadřující délku těhotenství v týdnech a dnech)
 - ✓ biochemické markery: AFP, hCG, volný estriol (uE3)
 - ✓ datum narození nastávající maminky; datum provedení UZ; datum odběru krve



VVV I. TRIMESTRU – UZ MARKERY

□ k vyhodnocení se pracuje se souborem základním UZ markerů:

✓ NUCHÁLNÍ TRANSLUCENCE (Nuchal Translucency; NT):

- ❖ „šijové projasnění“ = kolekce nahromadění malého množství tekutiny v měkkých tkáních v záhlaví plodu = > UZ vyšetření projasnění „ztluštění“/týlní oblasti plodu
- ❖ měření dle metodiky „Fetal Medicine Foundation“ (Londýn)
- ❖ obvykle je 3 mm
- ❖ NT > 3 mm: u plodu se srdečními nedostatky; zvýšené riziko chromozomální aberace
- ❖ lze jej vyjádřit v MoM a kombinovat s biochemickými markery

□ MoM (Multiple of Median): násobky střední hodnoty mediánů pro dané gestační stáří

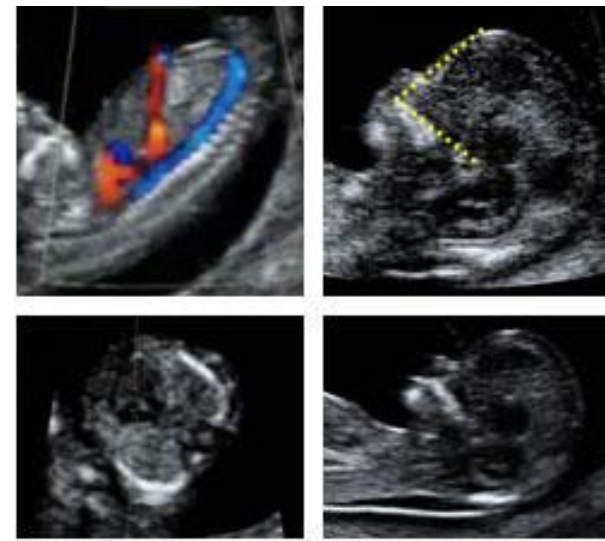
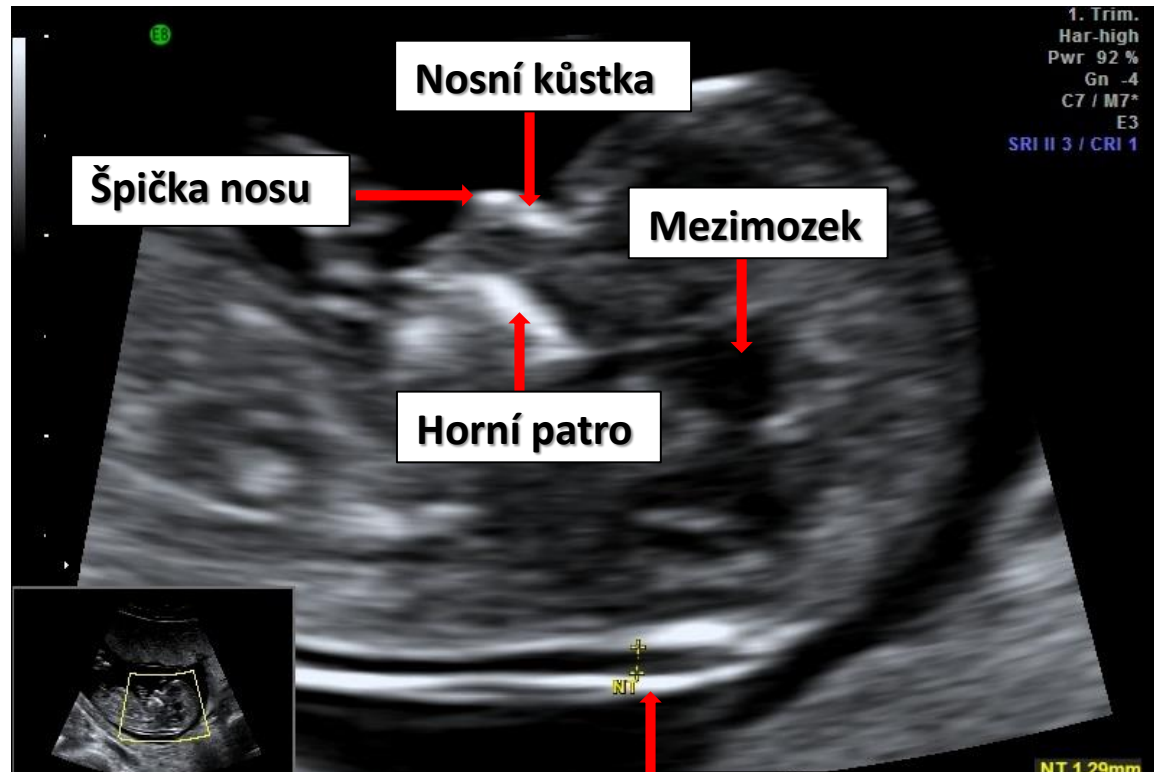


VVV I. TRIMESTRU – UZ MARKERY

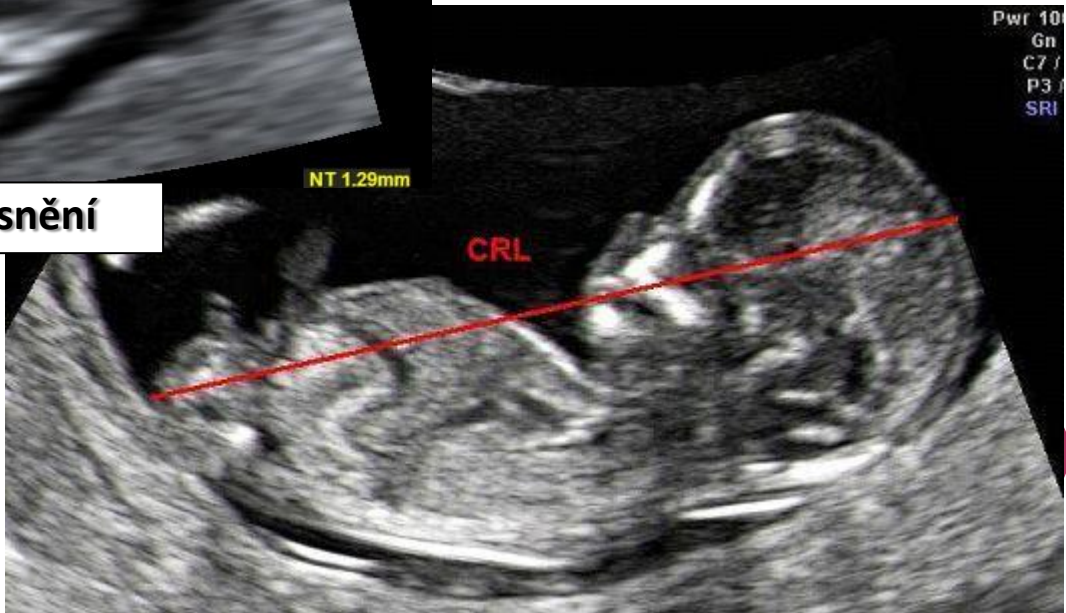
- ❑ k vyhodnocení se pracuje se souborem základním UZ markerů:
 - ✓ CRL („Crown rump length“):
 - ✓ páteřní vzdálenost temeno-kostrč plodu (norma = 45 – 84 mm)
 - ✓ pro stanovení gestačního stáří plodu (obzvláště důležité pokud je nejasné datum PM)
 - ✓ NB („Nose bone“):
 - ✓ nosní kůstka: hodnotí se její přítomnost/nepřítomnost
 - ✓ je posuzována podle charakteru vývoje a osifikace
 - ✓ její absence => chromozomální aberace (!varovný signál!)
 - ✓ měření fronto-maxilárního úhlu: úhel, který svírá linie obličeje s rovinou horní čelisti
 - ✓ měření trikuspidální regurgitace: průkaz zpětného krevního toku přes trojcípou srdeční chlopuň
 - ✓ měření průtoku ductus venosus: je žilní spojka přítomná v zárodečném období placentárních savců; vychází z pupečnickové žíly a ústí do dolní duté žíly
- ❑ pokud jsou UZ markery správně provedeny, mají vysokou senzitivitu (cca 70%); problém je v tom, že se nedají vždy vyšetřit; navíc se výsledky měření mnohdy špatně vyhodnocují a špatně interpretují



UZ VYŠETŘENÍ



NT = šíjové projasnění



3D ultrazvuk





VVV I. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

□ PAPP-A („PREGNANCY ASSOCIATED PLASMA PROTEIN“):

- ✓ glykoprotein; v ELFO a-2; maximum na konci III. trimestru
- ✓ metaloproteinasa – závislá na Zn; štěpí IGF-BP 4,2 a 5; uvolňuje IGF => hraje důležitou roli při regulaci lokálních proliferačních reakcí = reprodukční pochody, hojení ran a ateroskleróza
- ✓ jeho fce v těhotenství není zcela prokázána, zřejmě reguluje fetoplacentární růst
- ✓ ↓ PAPP-A => chromozomální aberace (M. Down v I. trimestru); hrozící potrat; u ovulační indukce; u IVF těhotenství
- ✓ ↑ PAPP-A => u preeklampsie na konci těhotenství; u intrauterinní inseminace
- ✓ marker akutního koronárního syndromu, při kostní remodelaci, hojení



VVV I. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

□ FREE- β -hCG („volná β podjednotka hCG“):

- ✓ jedním z degradačních produktů při odbourávání hCG
- ✓ náročné z hlediska preanalytiky (rozpad Free- β -hCG ve vzorku!) => možnost zvýšení falešné positivity i negativity výsledku



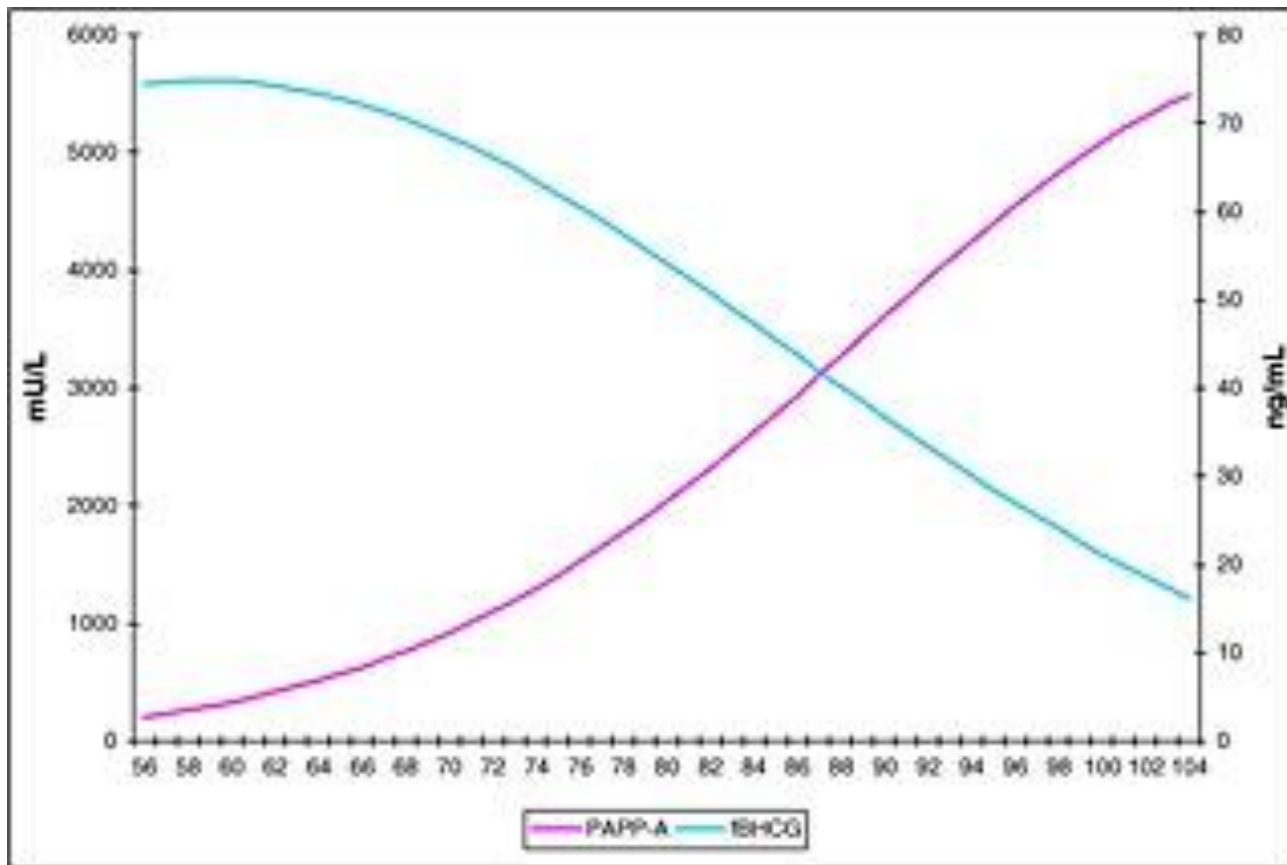
Free- β -hCG => Downův syndrom; u preeklampsie

Free- β -hCG => ektopické těhotenství



VVV I. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

□ PAAP-A & FREE- β -hCG:





VVV II. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

- ❑ II. trimestr: double (hCG, AFP), triple (hCG, AFP, E3), kvadruple test (hCG, AFP, E3, inhibin A)

❑ AFP („α-fetoprotein“):

- ❑ **produkován žloutkovým váčkem**
- ❑ **během fyziologického těhotenství klesá AFP v plodové vodě a stoupá v mateřském séru**
- ❑ **↑ AFP => defekty neurální trubice a břišní stěny, anencefalie, rachischizy => indikace k UZ vyšetření v oblasti páteře a břišní oblasti plodu + kontrola AFP a dalších markerů přímo v plodové vodě**
- ❑ **vznik defektů souvisí i s poruchami metabolismu kyseliny listové (acidum folicum)**
- ❑ **riziko postižení stoupá s hodnotou AFP**
- ❑ **↑ AFP => hrozící potrat; mnohočetné těhotenství; intrauterinní krvácení; syndrom mizejícího dvojčete; stenoza/atresie GIT; triploidie; těhotenství po intrauterinní inseminaci;**
- ❑ **↓ AFP => Downův syndrom; Edwardsův syndrom; u žen s IDDM**
- ❑ **AFP je i významný tumor marker: hepatocelulární karcinomy, ne seminované testikulární karcinomy, nádory z germinativní tkáně**



VVV II. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

□ hCG („LIDSKÝ CHORIOGONÁDOTROPNÍ HORMON“):

- produkován syncytiotrofoblastem placenty
- v I. trimestru těhotenství udržuje fci žlutého tělíska a podporuje produkci progesteronu a estrogeneru
- v mateřské krvi se objevuje 8.-9. po koncepci; fyziologický výskyt v těhotenství – dosahuje maxima v 8.-12. t.t. a pak klesá; v druhé polovině těhotenství se udržuje na stálé hladině
- ❖ hlavní funkce: určení těhotenství, VVV II. trimestru, nádorový marker
 - ✓ ↓ hCG ⇒ mimoděložní těhotenství, hrozící potrat, zmkle těhotenství
 - ✓ součást vyhodnocení VVV II. trimestru: ↑ hCG ⇒ Downův syndrom, hydatiformní mola (až miliony hCG); ↓ hCG ⇒ trisomie 18. a 13. chromozomu (Edwardsův a Patauův syndrom)
 - ✓ v těhotenství po IVF jsou hladiny hCG mírně zvýšené
 - ✓ hCG jako nádorový marker: choriokarcinom, germinální nádory testes a ovarií



VVV II. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

□ Volný estriol (uE3):

- produkován placentou; konjugován v játrech a vylučován močí
- v průběhu fyziologického těhotenství se zvyšuje, stoupá až do 40 t.t.
- slouží k monitorování fce fetoplacentární jednotky
- ↓ E3 => nitroděložní tíseň plodu; Downův syndróm
- ↓↓ E3 => Smith-Lemli-Opitzův syndrom
- mírně snížené hodnoty E3 jsou u IVF těhotenství

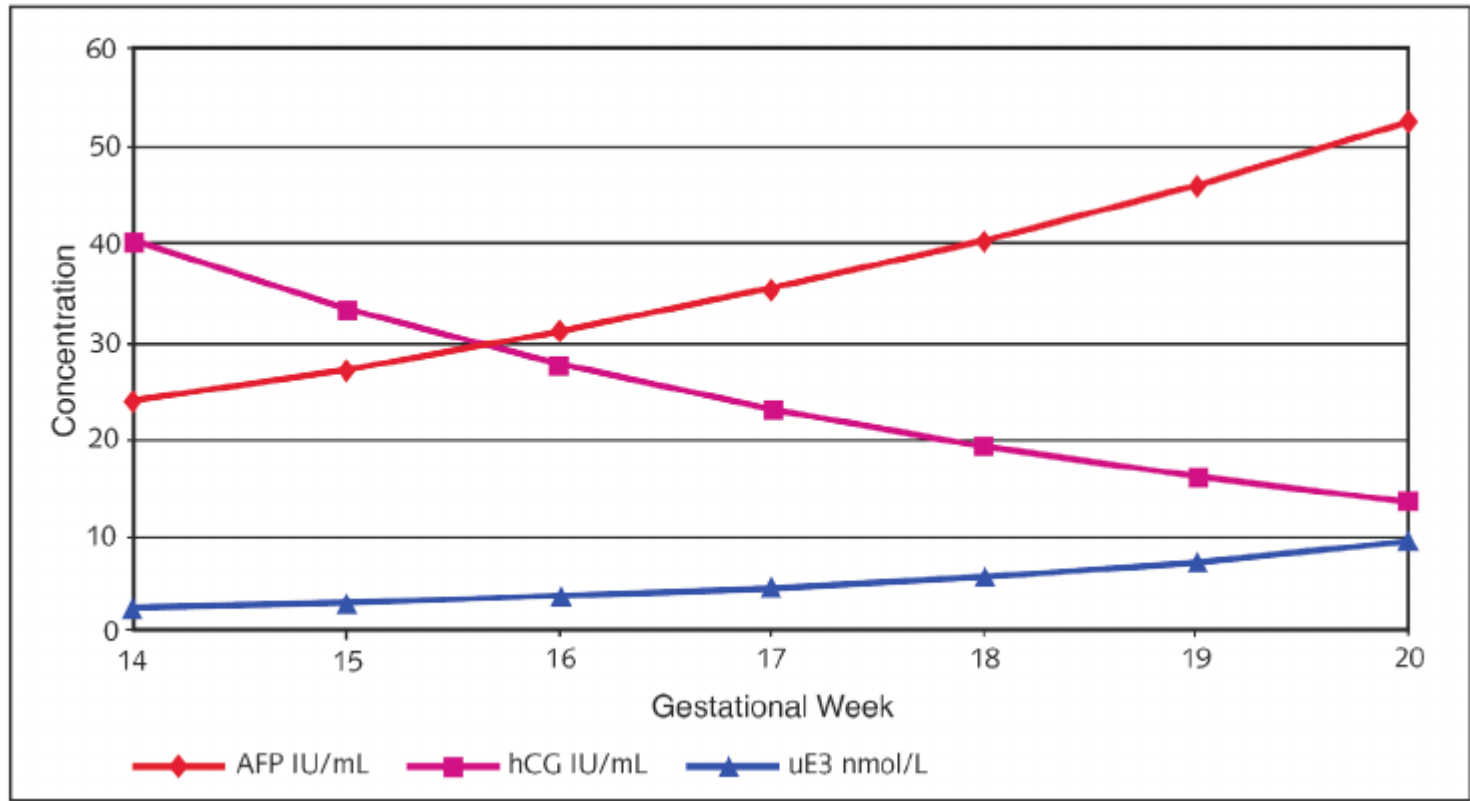
□ Inhibin A:

- reguluje produkci FSH a GnRH
- v těhotenství inhibuje produkci FSH
- ↑ inhibinu A => vyšší riziko Downova syndromu



VVV II. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

▣ Průběh hladin AFP, hCG a uE3:





VVV II. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

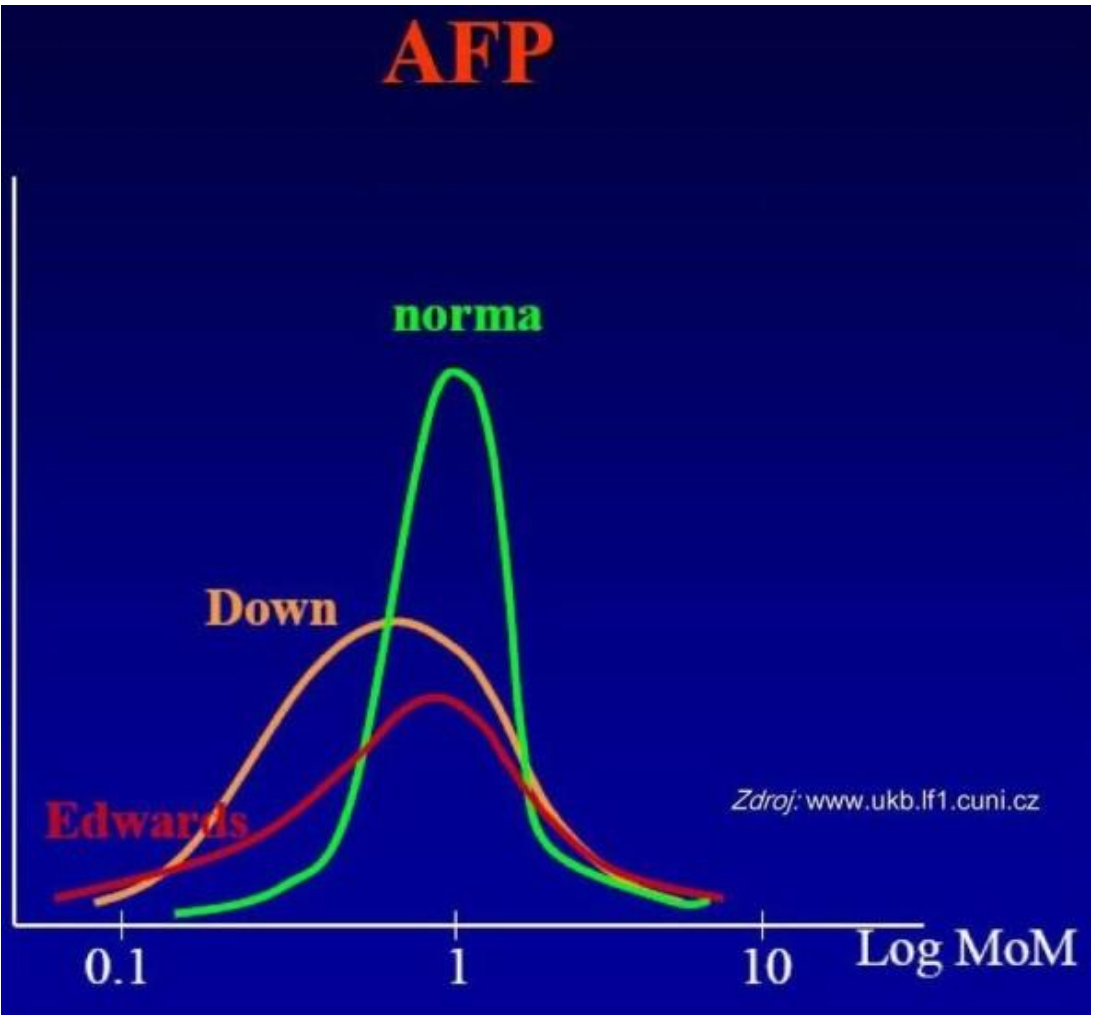
□ Triple test (AFP, hCG a uE3 v mateřském séru):

AFP	hCG	uE3	Postižení
↓	↑	↓	Downův syndrom
↓	↓	↓	Edwardsův syndrom
↑	-	-	Defekty neurální trubice (NTD)



VVV II. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

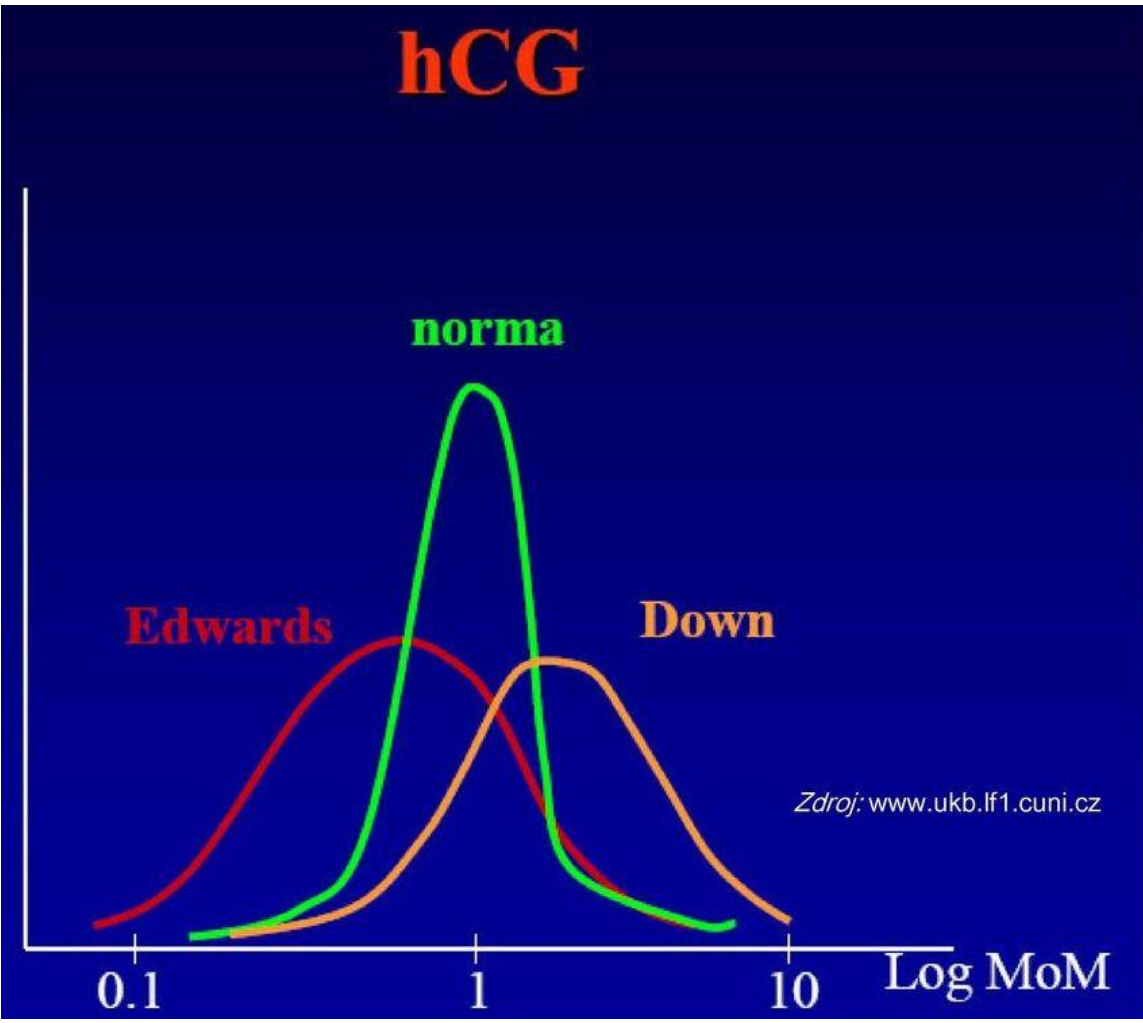
AFP vs. Downův a Edwardsův syndrom:





VVV II. TRIMESTRU – BIOCHEMICKÉ MARKERY

hCG vs. Downův a Edwardsův syndrom:





SCREENINGOVÉ VARIACE TESTŮ

□ I. trimestr:

- ✓ kombinovaný test (PAPP-A, Free- β -hCG, NT)
- ✓ kontingenční (měření dalších UZ markerů)

□ II. trimestr:

- ✓ double test (AFP, hCG)
- ✓ triple test (AFP, hCG, uE3)
- ✓ kvadruple test (AFP, hCG, uE3, inhibin A)
- ✓ vyšetření UZ „hard“ a „soft“ markerů

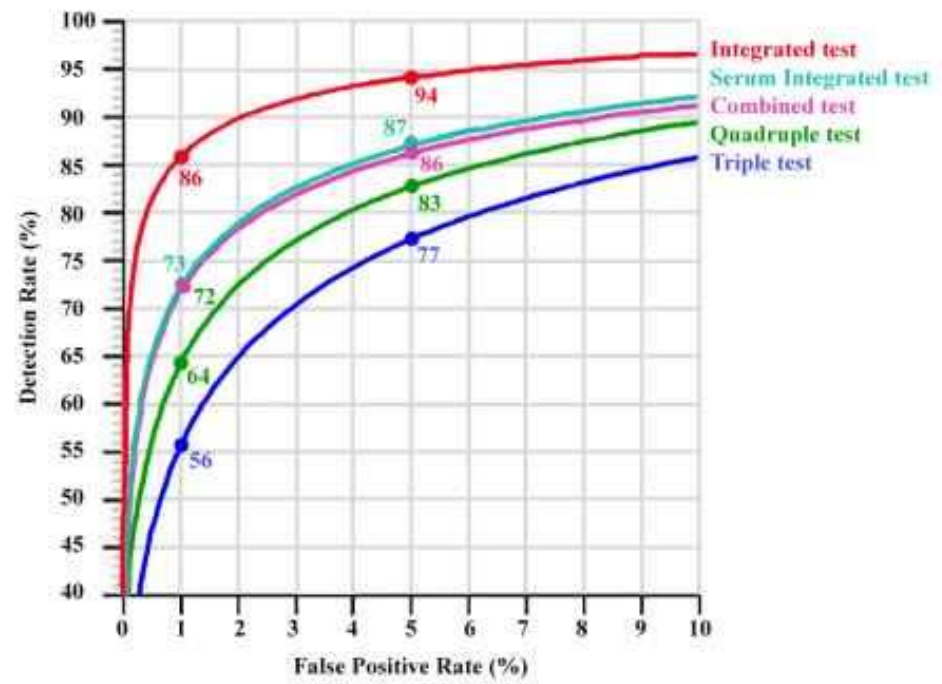
□ I. a II. trimestr:

- ✓ plně integrovaný (PAPP-A, Free- β -hCG, NT, AFP, hCG, uE3) => společné vyhodnocení po dokončení všech těchto vyšetření
- ✓ sérum integrovaný => v místě, kde není možné měřit NT, stanoví se PAPP-A, Free- β -hCG, AFP, hCG, uE3 = společné vyhodnocení; PAPP-A < 0,35 MoM => doporučuje se změřit NT
- ✓ sekvenční forma integrovaného testu - PAPP-A, Free- β -hCG, NT => předběžné vyhodnocení testu; vysoce pozitivní se řeší ihned, ostatní do II. trimestru; společné vyhodnocení všech těchto vyšetření
- ✓ pokud má žena v I. trimestru riziko 1:30 n. 1:50 na D.S. => neprovádí se další screening, rovnou invazivní vyšetření



FALEŠNÁ POZITIVITA A VÝTĚŽNOST TESTŮ

Typ testu	Falešná pozitivita (FP) při 85% výtežnosti [%]	Výtěžnost při 5% FP [%]
Kombinovaný test	3,8 – 6,8	85
Triple n. double test	9,3 – 14	69
Integrovaný test	0,8 – 1,2	94
Sérum integrovaný test (bez NT)	2,7 – 5,2	85





POZITIVNÍ SCREENING VVV

- ❑ **POZITIVNÍ VÝSLEDEK SCREENINGU** zahajuje sérii specifických diagnostických postupů:
 - ✓ UZ vyšetření
 - ✓ genetické vyšetření buněk plodu získaných odběrem plodové vody (AMC) n. choriových klků (CVS)

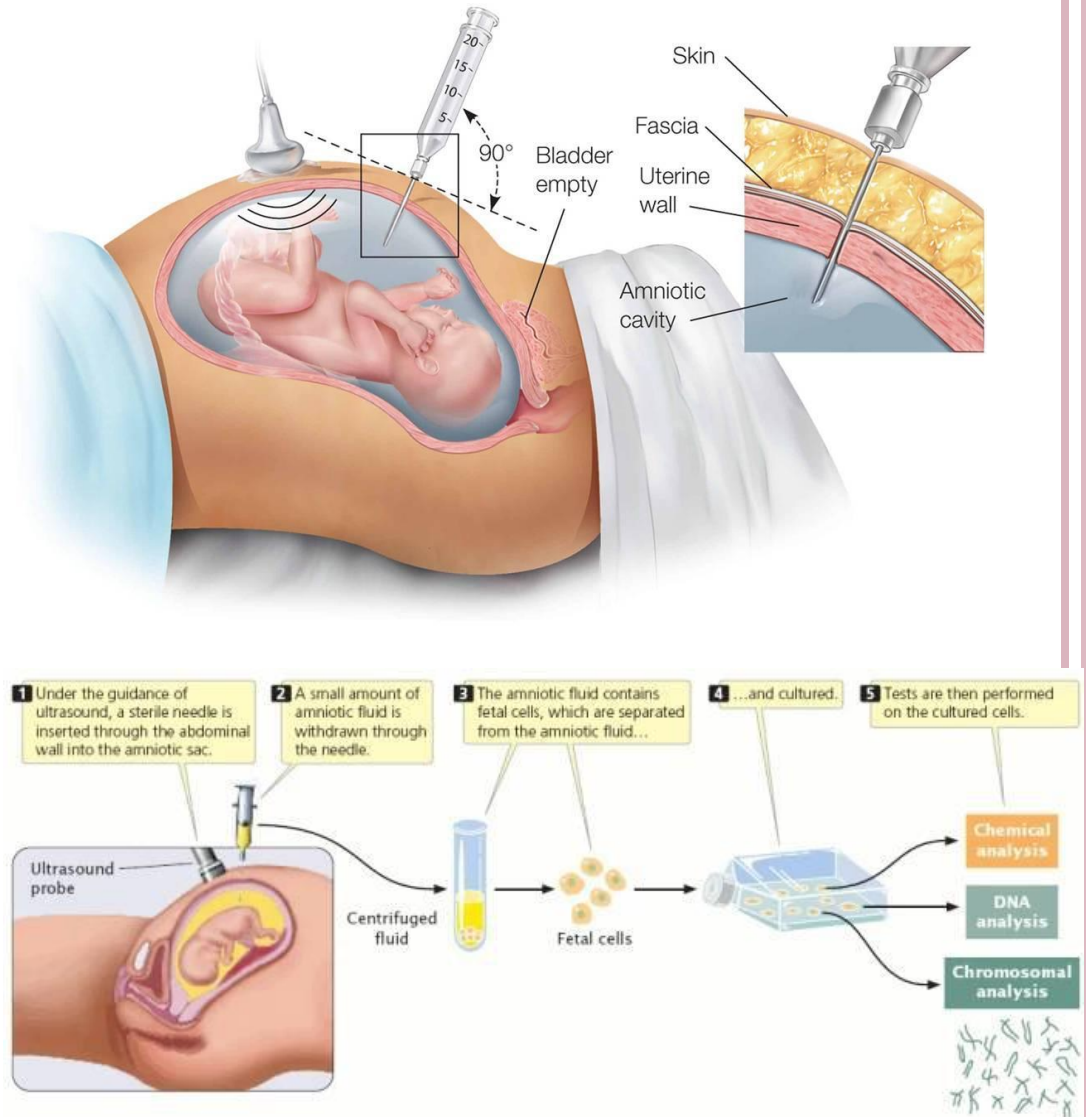
- ❑ ukončení těhotenství je možné z genetické indikace provést do 24. týdne těhotenství (zákon č. 66/1986 Sb.)



ODBĚR PLODOVÉ VODY (AMC)

Amniocentéza (AMC):

- riziko abortu: 0,5 – 1: 100; stejné riziko je ale jistě i u těhotenství, která AMC nepodstoupila
- odběr cca 10 – 20 ml tekutiny z plodového vaku v 15. – 16. t.t.
- kultivace buněk plodu a provedení genetického vyšetření (stanovení karyotypu buněk) => odhalení chromozomálních aberací
- v současné době možnosti FISH, kvantitativní fluorescenční PCR (QF-PCR)
- v plodové vodě stanoveny i biochemické vyšetření AFP, acetylcholinesterasa, bilirubinoidy, kreatin, CB
- odběr se doporučuje až po ukončeném I. trimestru



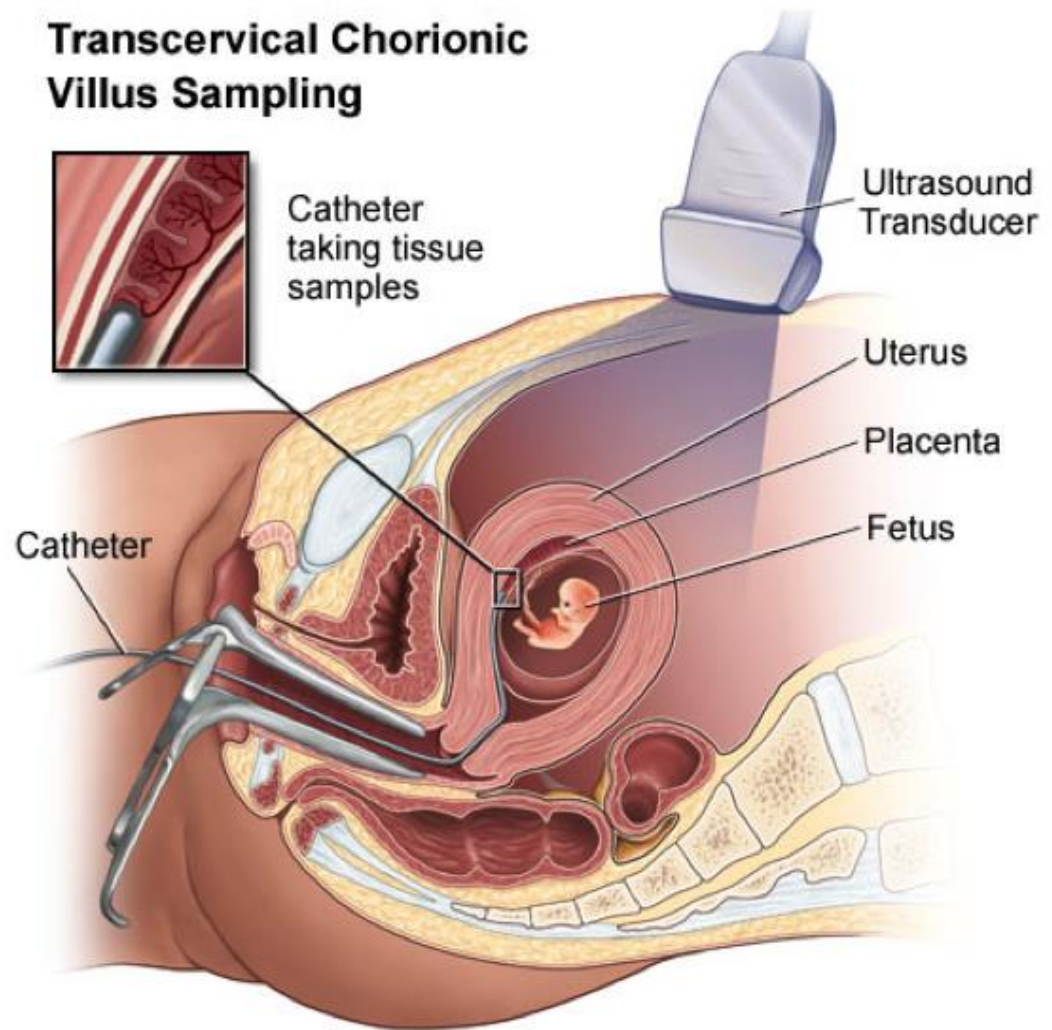


ODBĚR CHORIOVÝCH KLKŮ (CVS)

❑ Chorionic Villus Sampling (CVS):

- ❑ provádí se v 11. – 15 t.t.
- ❑ riziko potenciálního potratu je prakticky shodné jako při AMC – tedy do 1%
- ❑ nevýhodou proti AMC je častější výskyt chromozomálních mozaicismů (=přítomnost 2 n. více buněčných linií s různým karyotypem), které se však ukazují jako prognosticky významné

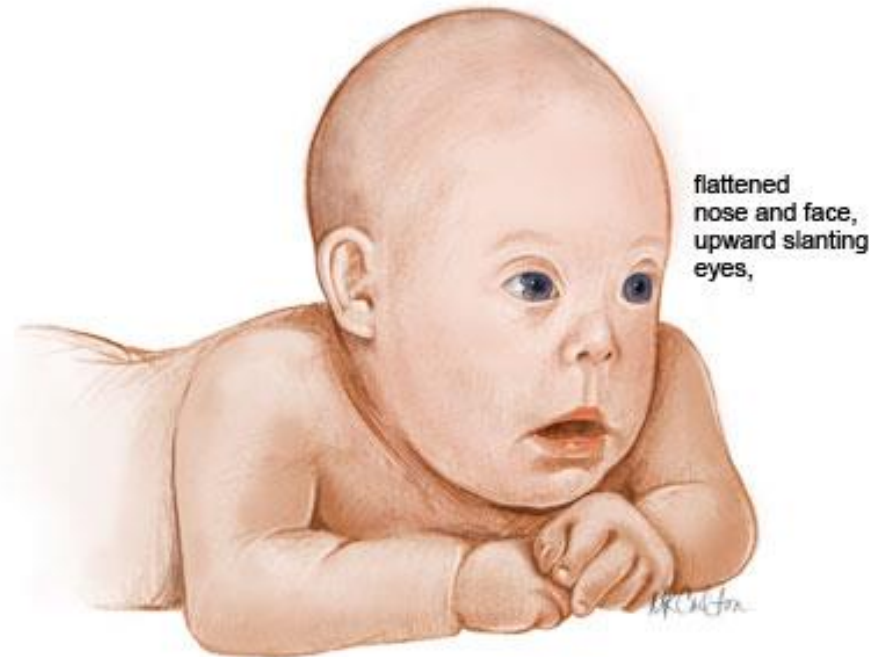
Transcervical Chorionic Villus Sampling





DOWNŮV SYNDRÓM (D.S.)

- ❑ **typická facies je u D.S. způsobena oční řasou (epikantem) a vzhůru směřující oční štěrbinou, nízko posazenými ušima azvětšeným jazykem (=makroglosie)**
- ❑ **dříve byl používaný výraz „mongolismus“**
- ❑ **typické projevy: generalizovaná svalová hypotonie, těžká mentální retardace, přidružené vrozené vady – zejména vrozené vady srdce**
- ❑ **průměrná doba přežití něco málo přes 40 let, postižení jedinci často umírají právě na rizika spojená s vrozenými srdečními vadami**
- ❑ **popisováno je i zvýšené riziko některých nádorových onemocnění (leukémií) a riziko rozvoje Alzheimerovy choroby**
- ❑ **muži s D.S. jsou neplodní, u žen bylo výjimečně narození potomka**
- ❑ **Výskyt: 1:75 až 1:1000**



Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.



EDWARDSŮV SYNDRÓM

- ❑ charakteristické projevy (značně se liší u každého případu!) a mohou být:
- ❑ část dětí zemře během těhotenství
- ❑ nízká porodní váha
- ❑ mentální retardace
- ❑ menší hlava
- ❑ malá čelist, malá ústa
- ❑ překrývající se prsty
- ❑ srdeční vady
- ❑ problémy v přijímání potravy
- ❑ obtížné dýchání
- ❑ opožděný růst
- ❑ Výskyt: 1:7500





PATAUŮV SYNDRÓM

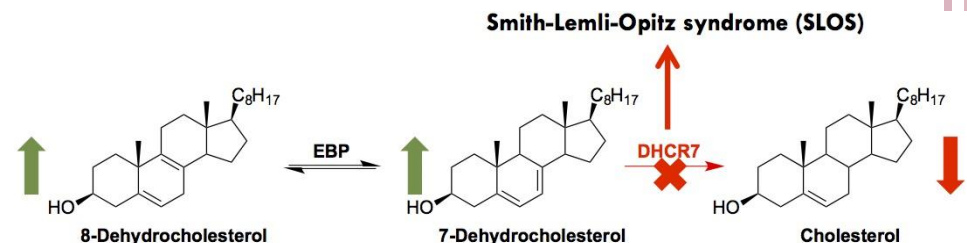
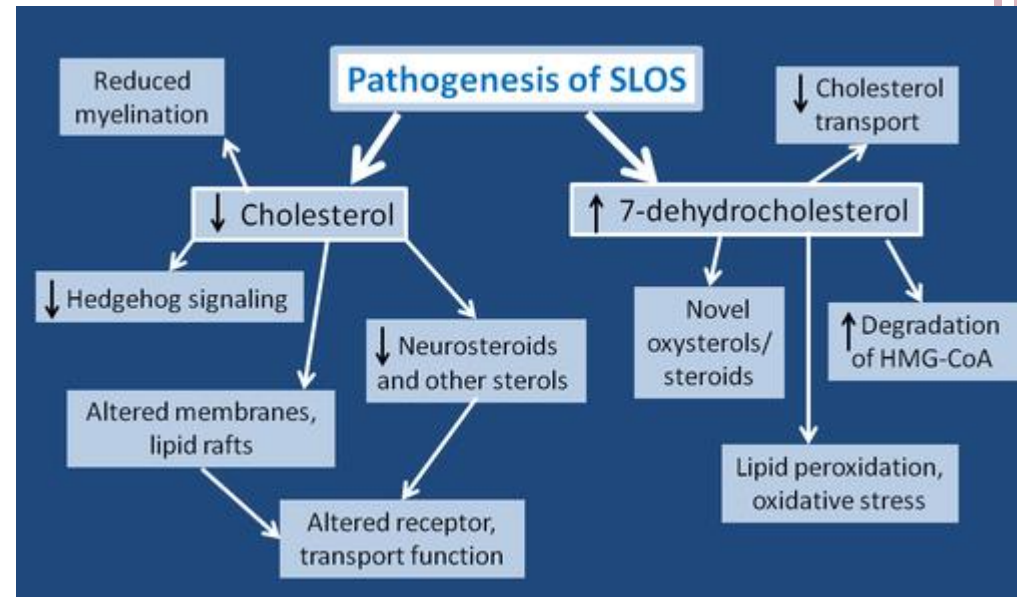
- ❑ charakteristické projevy:
- ❑ těžké narušení růstu
- ❑ mentální retardace
- ❑ nízká porodní váha
- ❑ deformace hlavy a v obličeji: hlava je malá (=„mikrocefalie“), čelo výrazně vystouplé, poruchy oka (oči blízko u sebe, malá velikost očí, chybění jednoho n. obou očí apod.)
- ❑ rozštěpové vady
- ❑ deformace končetin, obzvláště prstů (nadpočetné prsty = „polydaktylie“)
- ❑ vrozené vady ledvin
- ❑ vrozené srdeční vady
- ❑ výskyt: 1:4000 až 1:10 000





SMITH-LEMLI OPITZŮV SYNDRÓM (SLOS)

- ❑ ve většině zemí je SLOS po cystické fibróze a fenylketonurii třetí nejčastější dědičnou metabolickou poruchou
- ❑ charakteristické projevy:
- ❑ kraniofaciální a končetinové anomálie
- ❑ abnormální vývin genitálu u chlapců
- ❑ celkové neprospívání
- ❑ mentální retardace
- ❑ anomálie vnitřních orgánů
- ❑ jde o poruchu biosyntézy cholesterolu a to na jejím posledním kroku
- ❑ nedostatek cholesterolu ohrožuje integritu jedince a dochází k malformacím a anomáliím vnitřních orgánů, ale i k smrti v raném věku
- ❑ léčba: suplementace cholesterolu ve stravě
- ❑ výskyt: 1:15 000 až 1:20 000

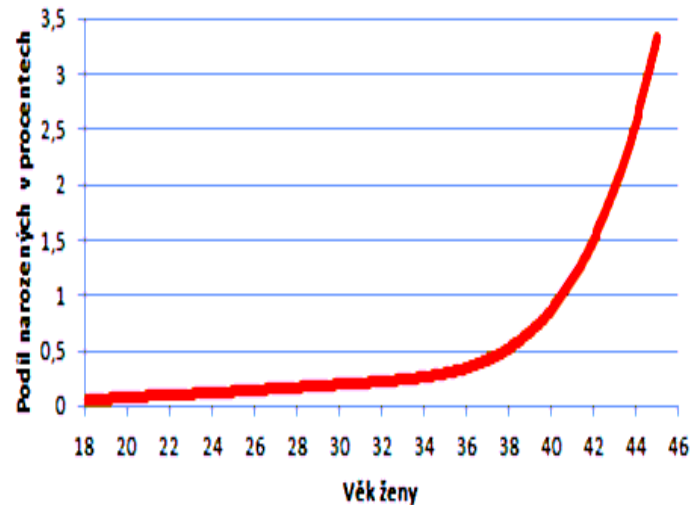




RIZIKO D.S. VZHLEDEM K VĚKU MATKY

Věk matky	Riziko D.S.	Další chromozomální abnormality
20	1:1 480	1:525
25	1:1 350	1:475
30	1:940	1:384
35	1:353	1:178
40	1:85	1:62
45	1:30	1:18

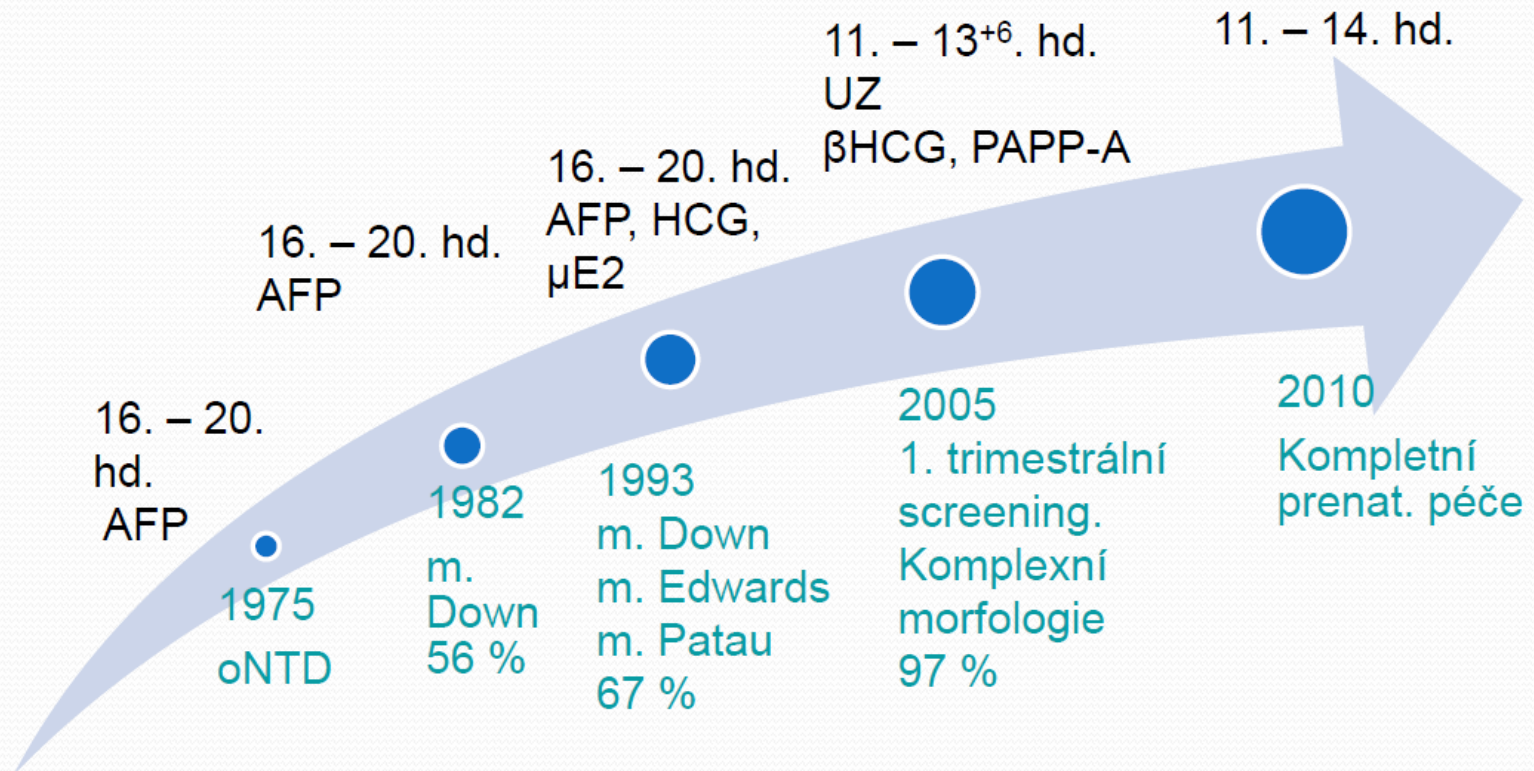
Riziko Downova syndromu při porodu





HISTORIE SCREENINGU VVV

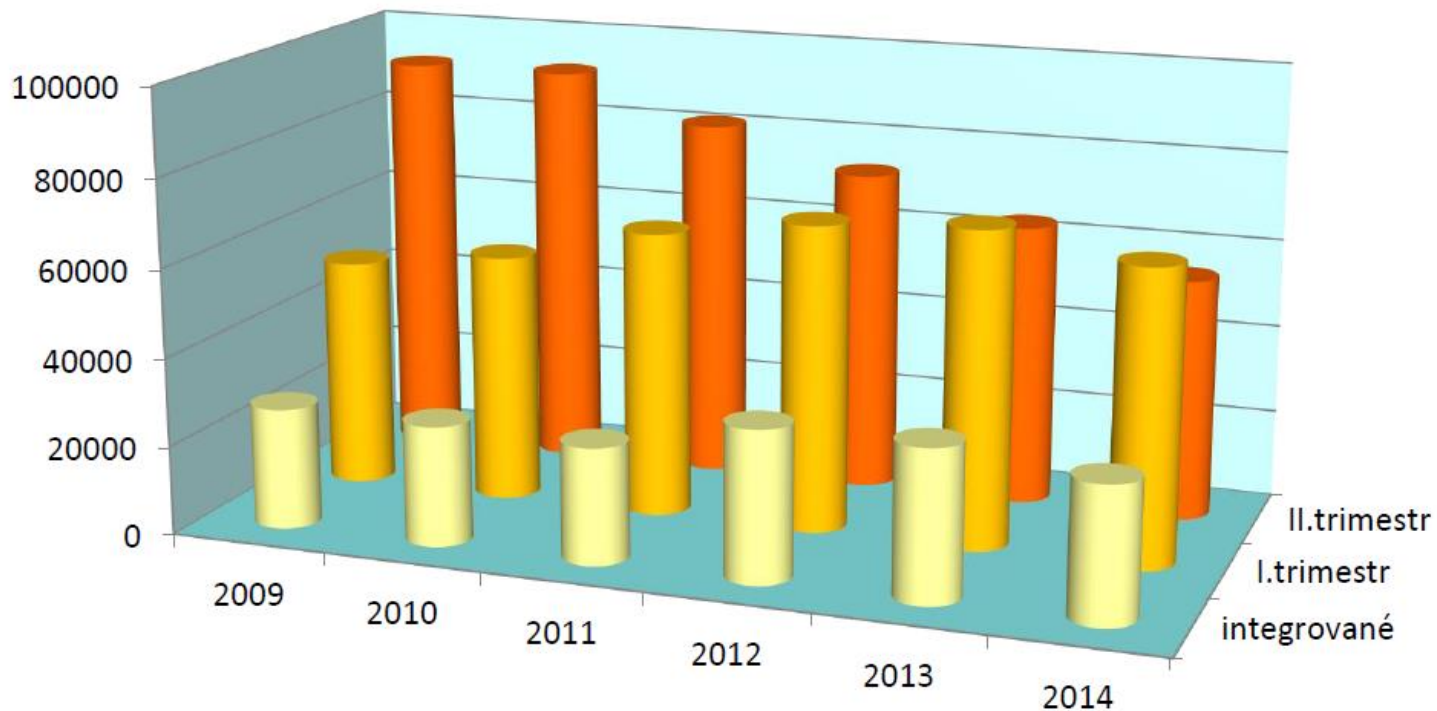
Screeningové prenatální programy - historie





SOUČASNOST SCREENINGU VVV

Počty vyšetření ve screeningu





UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

Mateřské sérum

09 2 17

Příjmení :

Jméno :

Kód :

Datum narození :

07.03.88

PM :

Bez zprávy

Termin :

17.08.17

Datum 1. odběru :

07.02.17

Pojišťovna :

111

NT (mm) :

+

NB (+/-) :

Special. ambulance

Adresa zprávy :

Jihlavská 20

Insulin dependentní diabetes :

Bez zprávy

Věk matky v termínu porodu :

29,4 let

UZ vyšetření(CRL) :

60,7 mm dne 07.02.17

Délka těhotenství při vyšetření :

12 týden 5 den (dle CRL)

Váha :

93 kg

Hodnota Free β -hCG :

11,00 iu/L

0,44 MoM

Hodnota PAPP-A :

0,56 iu/L

0,28 MoM

Nuchal rozměr :

1,1 mm

0,87 MoM

Výsledek :

Screening negativní

Riziko M.Down :

1 z 21 000 (v termínu)

Poznámky :

Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 1 100)

Poznámky :

Pro časně těhotenství nehodnoceno riziko NTD



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

Mateřské sérum

09 2 17

Příjmení :

Jméno :

Kód :

Datum narození :

20.06.90

PM :

15.11.16

Termín :

17.08.17

Datum 1.odběru :

07.02.17

Pojišťovna :

111

NT (mm) :

+

NB (+/-) :

Adresa zprávy :

Centrum prenatální diagnostiky-spec.ambul.
JIHLAVSKÁ 20
BRNO

Insulin dependentní diabetes :

Bez zprávy

Věk matky v termínu porodu :

27,1 let

UZ vyšetření(CRL) :

60,7 mm dne 07.02.17

Délka těhotenství při vyšetření :

12 týden 0 den (podle PM)

12 týden 5 den (dle CRL)

Odhad gestace :

Odhad dle UZ (CRL)

Váha :

56 kg

Hodnota Free β -hCG :

74,34 iu/L

2,03 MoM

Hodnota PAPP-A :

1,82 iu/L

0,51 MoM

Nuchal rozměr :

1,6 mm

1,26 MoM

Výsledek :

Screening negativní

Riziko M.Down :

1 z 530 (v termínu)

Poznámky :

Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 1 200)

Poznámky :

Pro časně těhotenství nebylo určeno riziko NTD



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

Mateřské sérum

09 2 17

Příjmení :

Jméno :

Kód :

Datum narození :

20.01.76

PM :

08.11.16

Termín :

14.08.17

Datum 1. odběru :

07.02.17

Pojišťovna :

207

NT (mm) :

NB (+/-) :

+

Adresa zprávy :

special. ambulance

Obilní trh 11

PRM FN BRNO

Insulin dependentní diabetes :

Bez zprávy

Věk matky v termínu porodu :

41,5 let

UZ vyšetření(CRL) :

67,4 mm dne 07.02.17

Délka těhotenství při vyšetření :

13 týden 0 den (podle PM)

13 týden 1 den (dle CRL)

Odhad gestace :

Odhad dle UZ (CRL)

Váha :

78 kg

Hodnota Free β -hCG :

76,19 iu/L

2,92 MoM

Hodnota PAPP-A :

3,98 iu/L

1,32 MoM

Nuchal rozměr :

2,1 mm

1,57 MoM

Výsledek :

*******SCREENING POZITIVNÍ*******

Důvod :

Zvýšené riziko M.Down

Riziko M.Down :

1 z 16 (v termínu)

Poznámky :

Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 65)

Poznámky :

Pro časně těhotenství nehodnoceno riziko NTD



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

Mateřské sérum

09.2.17

Příjmení :

Jméno :

Kód :

Datum narození :

PM :

Termín :

Datum 1. odběru :

Pojišťovna :

NT (mm) :

NB (+/-) :

Adresa zprávy :

25.04.89

Bez zprávy

28.07.17

07.02.17

111

MUDr. Fuchsova-Olišanská

Gyn. amb. Malinovského

68401 Slavkov

Insulin dependentní diabetes :

Věk matky v termínu porodu :

UZ morfometrie :

Bez zprávy

28,2 let

Není známo

12 týden 5 den ze dne 18.01.17

15 týden 4 den (podle UZ)

Délka těhotenství při vyšetření :

Váha :

Hodnota MS-AFP :

Hodnota uE3 :

Hodnota Total hCG :

50 kg

40,00 kiu/L 1,27 MoM

3,68 nmol/L 1,38 MoM

40,96 kiu/L 1,03 MoM

Výsledek :

Riziko M.Down :

Riziko NTD :

Screening negativní

Nižší než 1 z 50 000 (v termínu)

1 z 2 300

Poznámky : Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 1 200)



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

SCREENING VAD NEURÁLNÍ TRUBICE A DOWNOVY CHOROBY

Datum zprávy 08 11 16

Příjmení :
Jméno :
Kód :
Datum narození : 27.08.81
PM : Bez zprávy
Termín : 24.04.17
Datum 1. odběru : 04.11.16
Pojišťovna : 111
NT (mm) :
NB (+/-) :
Adresa zprávy : Centrum prenatalní diagnostiky-spec.ambul.
JIHLAVSKÁ 20
BRNO

KLINICKÉ ÚDAJE A VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ

Insulin dependentní diabetes : Bez zprávy
Věk matky v termínu porodu : 35 let
UZ morfometrie : Není známo
Délka těhotenství při vyšetření : 15 týden 4 den (podle UZ)
Váha : 62 kg
Hodnota MS-AFP : 35,1 kiu/L 1,27 MoM
Hodnota uE3 : 3,29 nmol/L 1,30 MoM
Hodnota Total hCG : 38,0 kiu/L 1,05 MoM

INTERPRETACE

Výsledek : **Screening negativní**
Riziko M.Down : 1 z 17 000 (v termínu)
Riziko NTD : 1 z 2 300

Poznámky : Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 340)



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

Mateřské sérum

10 1 17

Příjmení :

Jméno :

Kód :

Datum narození :

PM :

Termín :

Datum 1. odběru :

Pojišťovna :

NT (mm) :

NB (+/-) :

Adresa zprávy :

08.03.85

Bez zprávy

15.06.17

04.01.17

211

MUDr. Sládek Ivo MEDSERVIS

Priv.gyn. centrum

62700 Brno Jihomor. nam 1

Insulín dependentní diabetes :

Věk matky v termínu porodu :

UZ morfometrie :

Bez zprávy

32,2 let

Není známo

16 týden 6 den ze dne 04.01.17

16 týden 6 den (podle UZ)

Délka těhotenství při vyšetření :

Váha :

Hodnota MS-AFP :

Hodnota uE3 :

Hodnota Total hCG :

60,4 kg

24,10 kiu/L 0,69 MoM

2,84 nmol/L 0,80 MoM

37,10 kiu/L 1,40 MoM

Výsledek :

Riziko M.Down :

Riziko NTD :

Screening negativní

1 z 300 (v termínu)

1 z 4 700

Poznámky :

Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 720)



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

SCREENING VAD NEURÁLNÍ TRUBICE A DOWNOVY CHOROBY

Datum zprávy 15 9 16

Příjmení :
Jméno :
Kód :
Datum narození : 22.07.84
PM : Bez zprávy
Termín : 25.02.17
Datum 1. odběru : 09.09.16
Pojišťovna : 211
NT (mm) :
NB (+/-) :
Adresa zprávy : MUDr. Sládek IVO
Zámečnická 1
Brno

KLINICKÉ ÚDAJE A VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ

Insulin dependentní diabetes : Bez zprávy
Věk matky v termínu porodu : 32 let
UZ morfometrie : Není známo
Délka těhotenství při vyšetření : 15 týden 6 den (podle UZ)
Váha : 99 kg
Hodnota MS-AFP : 54,6 kiu/L 2,75 MoM
Hodnota uE3 : 4,12 nmol/L 1,78 MoM
Hodnota Total hCG : 33,08 kiu/L 1,31 MoM

INTERPRETACE

Výsledek : *****SCREENING POZITIVNÍ*****
Důvod : Zvýšený AFP
Riziko M.Down : Nižší než 1 z 50 000 (v termínu)
Riziko NTD : 1 z 20

Poznámky : Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 680)



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

SCREENING VAD NEURÁLNÍ TRUBICE A DOWNOVY CHOROBY

Datum zprávy 18 8 16

Příjmení :

Jméno :

Kód :

Datum narození :

11.09.74

PM :

Bez zprávy

Termin :

22.01.17

Datum 1. odběru :

15.08.16

Pojišťovna :

201

NT (mm) :

NB (+/-) :

Adresa zprávy :

MUDr. Sládek Ivo MEDSERVIS

Priv.gyn. centrum

62700 Brno Jihomor. nam 1

KLINICKÉ ÚDAJE A VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ

Insulin dependentní diabetes :

Bez zprávy

Věk matky v termínu porodu :

42 let

UZ morfometrie :

Není známo

Délka těhotenství při vyšetření :

17 týden 1 den (podle UZ)

Váha :

75 kg

Hodnota MS-AFP :

33,2 kiu/L

1,05 MoM

Hodnota uE3 :

3,33 nmol/L

0,92 MoM

Hodnota Total hCG :

38,42 kiu/L

1,71 MoM

INTERPRETACE

Výsledek :

*****SCREENING POZITIVNÍ*****

Důvod :

Zvýšené riziko M.Down

Riziko M.Down :

1 z 110 (v termínu)

Riziko NTD :

1 z 5 100

Poznámky :

Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 55)



UKÁZKY VYHODNOCENÍ VVV

Mateřské sérum

03 10 16

Příjmení :

Jméno :

Kód :

Datum narození :

14.06.82

PM :

Bez zprávy

Termín :

15.03.17

Datum 1. odběru :

09.09.16

Datum 2. odběru :

30.09.16

Pojišťovna :

111

NT (mm) :

+

NB (+/-) :

Adresa zprávy :

Centrum prenatalní diagnostiky-spec.ambul.
JIHLAVSKÁ 20
BRNO

Insulin dependentní diabetes :

Bez zprávy

Věk matky v termínu porodu :

34,7 let

UZ vyšetření(CRL) :

69,2 mm dne 09.09.16

Gest. stáří při 1. odběru :

13 týden 2 den (dle CRL)

Gest. stáří při 2. odběru :

16 týden 2 den (dle CRL)

Váha :

60,6 kg

Hodnota MS-AFP :

17,20 kiu/L

0,54 MoM

Hodnota uE3 :

3,15 nmol/L

1,03 MoM

Hodnota Total hCG :

71,20 kiu/L

2,37 MoM

Hodnota PAPP-A :

5,25 iu/L

1,26 MoM

Nuchal rozměr :

1,9 mm

1,41 MoM

Výsledek :

*****SCREENING POZITIVNÍ*****

Důvod :

Zvýšené riziko M.Down

Riziko M.Down :

1 z 60 (v termínu)

Riziko NTD :

1 z 4 700

Poznámky : Riziko M.Down očekávané pouze vzhledem k věku matky je (1 z 430)



**Děkuji za
pozornost.**

