

CO BY RODIČE MĚLI VĚDĚT O ULTRAZVUKOVÉM VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ

Přáním všech rodičů je, aby měli zdravé „bezvadné“ dítě. Bohužel je to tak, že asi **6 % plodů** má nějakou vrozenou vadu. A právě ultrazvuk může takovou vadu odhalit.

Všechny vady nejsou stejně **závažné**. Například mírná hydronefroza obvykle samovolně vymizí nebo rozštěp rtu lze úspěšně vyřešit operací. Naproti tomu acranius je neslučitelný se životem a dítě s takovou vadou by zemřelo během těhotenství nebo po porodu.

Vrozenou vadu se na ultrazvuku nepodaří **zachytit** vždy. Platí pravidlo, že čím je ultrazvukař zkušenější a ultrazvukový přístroj kvalitnější, tím je pravděpodobnost zachytu vady vyšší. Dále platí, že některé vady jsou na ultrazvuku vidět dobře, třeba masivní hydrocephalus, jiné vady se rozpoznávají jen obtížně a často zůstanou nepoznány, například malé defekty septa srdečních komor.

Na to, jestli je vada při ultrazvuku zachycena, mají vliv i **akustické podmínky**, to znamená „průhlednost“ tkání. Obvykle je plod hůře vyšetřitelný u žen s nadváhou, protože je část ultrazvukového vlnění pohlcena v silné břišní stěně. Dále je pro dobré akustické podmínky nezbytný dostatek plodové vody. Plodová voda asi od poloviny těhotenství relativně ubývá a proto se v průběhu těhotenství vyšetřitelnost plodu zhoršuje.

Zvláštní skupinou vrozených vad jsou **chromozomální aberace**. Nejčastější a neznámější z nich je Downův syndrom. Děti s chromozomální aberací mají obvykle psychomotorickou retardaci, snížené IQ a zvýšený výskyt různých tělesných vad. Protože jsou chromozomální aberace genetické vady, vypadají takové děti obvykle na ultrazvuku stejně jako zdravé děti. Proto je většinou nelze při běžném ultrazvukovém vyšetření odhalit.

Pro záchyt chromozomálních aberací byl proto vyvinut speciální test, který se označuje jako **kombinovaný screening**. Při tomto testu se kombinují hodnoty z krve nabírané v 11. týdnu těhotenství (vyšetřuje se PAPP-A a free beta hCG) spolu s hodnotou šíjového projasnění plodu. Šíjové projasnění je nahromadění tekutiny vzadu na krku plodu, které je na ultrazvuku dobře vidět. Bylo zjištěno, že plody s chromozomální aberací mají toto šíjové projasnění zvýšené oproti zdravým dětem. Vyšetření šíjového projasnění se na ultrazvuku provádí mezi 11. a 14. týdnem těhotenství.

V některých případech je nutno pro upřesnění kombinovaného screeningu na ultrazvuku **dovyšetřit** ještě další nepřímé známky chromozomálních aberací jako nosní kost, průtok v ductus venosus, průtok tricuspídní chlopní a obličejový úhel.

Kombinovaný screening **vyhodnocuje** speciální počítačový program. Kromě krve a šíjového projasnění se zohledňuje také velikost plodu, věk těhotné, kouření a další parametry. Kombinovaný screening může vyjít negativní nebo pozitivní. Drtivá většina těhotných má kombinovaný screening negativní.

Kombinovaný screening není test diagnostický, ale rychlý a bezpečný **vyhledávací test**, který nám pouze řekne, s jakou pravděpodobností se chromozomální aberace u plodu vyskytuje. To znamená, že je-li kombinovaný screening negativní, je pravděpodobnost chromozomální aberace minimální, téměř vyloučená. A když je pozitivní, znamená to, že pravděpodobnost chromozomální aberace u plodu je zvýšená a je třeba vyšetřit chromozomy plodu.

Aby mohly být vyšetřeny chromozomy plodu, je třeba **odebrat vzorek** plodové vody (amniocentéza), vzorek placenty (chorionic villous sampling) nebo vzorek krve z pupečnicku (kordocentéza). Při každém z těchto výkonů je riziko potratu kolem 1 %, proto by takový výkon měli podstupovat pouze ženy, které mají pozitivní kombinovaný screening nebo je k výkonu jiný závažný důvod.

Právě **vyšetření chromozomů** je diagnostické vyšetření, které definitivně určí, zda je plod chromozomální aberací postižen nebo zda je zdravý. Pokud je plod postižen, rodiče se rozhodnou, jestli si dítě nechají nebo požádají o ukončení těhotenství.

Dříve se místo kombinovaného screeningu používal tak zvaný **tripletest**, při kterém se nabírala krev v 16. týdnu těhotenství. Dnes je tento test považován za zastaralý a nepřesný, protože vychází často falešně pozitivní a hodně žen proto zbytečně podstupuje odběr plodové vody a riskuje potrat. Z toho důvodu by se dnes neměl tripletest provádět. Výjimkou jsou případy, kdy si žena kombinovaný screening nechce zaplatit nebo se kombinovaný screening nestihne vyšetřit.

Některé laboratoře nabízejí ještě tak zvaný sérum **integrováný test**. Jedná se o test, kdy se spolu integrují kombinovaný screening a tripletest. Dosáhne se tak ještě přesnějšího posouzení chromozomálních aberací, než poskytuje samostatný kombinovaný screening. V tomto případě má odběr tripletestu své opodstatnění.

Kromě vad anatomických, které lze zachytit na ultrazvuku, a chromozomálních aberací, které lze zachytit kombinovaným screeninem, existuje velké množství vad plodu, které se během těhotenství odhalit **nedají**. Naštěstí se ale jedná většinou o vady vzácné, takže pravděpodobnost výskytu u plodu je minimální.

V ČR je doporučeno provádět během těhotenství **tři „velké“ ultrazvuky** a to kolem 13., 20. a 30. týdne těhotenství. Pokud se vyskytne nějaký problém, provádějí se ještě další ultrazvuková vyšetření. Hlavním smyslem ultrazvukového vyšetření je zachytit případné vrozené vady. Kromě toho se vyšetřuje také velikost plodu, placenta a plodová voda. V některých případech se ještě doplňuje vyšetření děložního hrdla, průtoky v cévách, jizva na děloze po předchozím císařském řezu a další parametry. Zdravotní pojišťovna hradí ultrazvukové vyšetření pouze ve 20. a 30. týdnu a těhotná žena ho tak má zadarmo. Vyšetření ve 13. týdnu si hradí žena sama.

Ohledně vyšetření na chromozomální aberace platí **doporučení**, že gynekolog těhotnou ženu na počátku těhotenství poučí o možnostech vyšetření: co je kombinovaný screening, co je tripletest a co je integrováný test. Informovaná žena se pak sama rozhodne podle přesnosti a ceny každého testu pro jeden z nich.

V současnosti v ČR platí, že kombinovaný screening si žena hradí sama a tripletest je hrazen zdravotní pojišťovnou. Cena integrovaného screeningu vychází z předchozího a pro ženu je rovna ceně kombinovaného screeningu. Cena kombinovaného screeningu v ČR, to znamená vyšetření krve v 11. týdnu + ultrazvukové vyšetření šíjového projasnění ve 13. týdnu, je kolem 500,- až 2000,- Kč.

Závěr

Většina dětí je zdravých. Některé plody ale bohužel mají anatomickou vadu některého orgánu nebo chromozomální aberaci, nejčastěji Downův syndrom. Uvedené vady lze zachytit systémem tří komplexních ultrazvukových vyšetření a kombinovaným screeninem anebo ještě přesněji integrovaným testem. Žádné z těchto vyšetření není stoprocentní. Užívají se ve všech vyspělých zemích. Pokud jsou provedena kvalitně, je možnost záchytu vady vysoká a pravděpodobnost narození dítěte s vrozenou vadou se sníží na minimum.

Laboratoř MEDIK.TEST je zařazena v registru laboratoří zabývajících se biochemickým screeninem vrozených vývojových vad v těhotenství. V ultrazvukové ambulanci pracují zkušení lékaři, kteří jsou schopni kvalitně provést všechna screeningová vyšetření případně další konziliární ultrazvuková vyšetření.

Optimální pro záchyt vrozených vad je provést ultrazvukové vyšetření ve 13., 20. a 30. týdnu + integrovaný test.