



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Screening vrožených vývojových vad a Downova syndromu v prvním a druhém trimestru

Biochemický screening vrožených vývojových vad slouží ke stanovení individuálního rizika pro nejčastější chromozomální aberace – trisomie chromosomu 21, 18 a 13 a dále pro rozštěpy neurální trubice či přední stěny tělní u plodu.

Kombinovaný screening v I. trimestru se provádí mezi 12 + 0 a 13 + 6 týdnem gravidity (resp. hodnoty CRL mezi 45 mm - 79 mm), hodnotí se analyty PAPP-A a Free β hCG. Nezbytnou součástí screeningu je ultrazvukové vyšetření (UZ) plodu se změřenou hodnotou NT a základními biometrickými údaji (CRL, BPD).

Optimální doba provedení screeningu ve II. trimestru je mezi 15 + 0 až 17 + 6 týdnem gravidity dle UZ vyšetření. Hodnotí se analyty AFP a Free β hCG. Stáří gravidity by mělo být stanoveno pomocí UZ vyšetření v I. trimestru (viz výše). Pokud nebylo UZ vyšetření v I. trimestru provedeno, měla by být datace gravidity upřesněna pomocí UZ vyšetření nejpozději v den odběru.

Vyšetření je v laboratoři prováděno jedenkrát týdně (pondělí).

Indikační kritéria: Screening vrožených vývojových vad se provádí celoplošně, tzn. je indikován u každé gravidní pacientky, pokud tato s provedením screeningu nevysloví nesouhlas.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery:
Stanovení PAPP-A, Free β hCG a AFP v séru metodou Time Resolved Amplified Cryptate Emission (TRACE)	PAPP-A - Těhotenstvím asociovaný plazmatický protein A Free βhCG = hCG β - volná β podjednotka hormonu lidského choriogonadotropinu AFP – alfa fetoprotein

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy:
Stanovení PAPP-A, Free β hCG a AFP v séru metodou Time Resolved Amplified Cryptate Emission (TRACE)	8 dní

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky
4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev 5 – 10 ml (BEZ antikoagulačních přísad).
Krev odebrat do sterilních zkumavek s červeným uzávěrem.
Vzorek krve po odběru nechat stát při teplotě místnosti minimálně 30 - 60 min.
Poté bez zbytečného prodloužení předat vzorky do laboratoře nebo je na dobu nezbytně nutnou před transportem uložit do chladničky při +2 až +8 °C.
Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Požadavky na žádanku

Nezbytnou součástí **žádanky** jsou údaje o těhotenství s datem odběru vzorku s uvedením gestačního stáří při odběru dle ultrazvuku, s údajem o poslední menstruaci, o CRL/BPD (v mm) s datem provedení ultrazvukového vyšetření, s očekávaným termínem porodu, hmotností ženy, s uvedením, zda jde o jedno- či vícečetnou graviditu.
Součástí žádanky je **dotazník**, který vyplňuje těhotná žena. Laborať požaduje vyplnění nezbytných údajů o krvácení v těhotenství, výskytu diabetu v rodině, kouření těhotné, o výskytu Downova/Edwardsova syndromu, poruchách uzávěru nervové trubice či jiných VVV, prenatální diagnostice (amniocentézy/CVS) v předchozích graviditách.
Spolu s žádankou je nutné také dodat do laboratoře **výsledky ultrazvuku**.

Odkazy

Transport vzorku nejpozději do 3 hodin po odběru ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek.