

## PRAKTICKÝ POSTUP PROVEDENÍ SCREENINGOVÉHO ULTRAZVUKOVÉHO VYŠETŘENÍ V PRVNÍM TRIMESTRU

Nutné technické vybavení:

- 1) Ultrazvukový přístroj s širokopásmovou abdominální sondou s frekvencí 5-7 MHz, možnost měření na desetiny milimetru (tedy minimální pohyb kaliperu je 0,1 mm), akustický zoom s vyšším rozlišením zoom (HD zoom, HR zoom), cine loop, barevný Doppler. Vaginální sonda s 2D zobrazením.
- 2) Software pro hodnocení rizika a to jeden z následujících: FMF First Trimestr Screening Program, Astraia, ViewPoint
- 3) Dále je nutné zajištění komunikace s certifikovanou biochemickou laboratoří tak, aby v době ultrazvukového vyšetření měl vyšetřující gynekolog k dispozici výsledek biochemie (free-beta hCG a PAPP-A) a mohl tak bezprostředně po ultrazvukovém vyšetření sdělit těhotné výsledek kombinovaného testu.

Náběr krve na vyšetření PAPP-A a free-beta hCG

**Spolupracující laboratoř:** Pro zajištění odpovídající kvality celého screeningového testu (senzitivita, falešná pozitivita) je zcela nutné spolupracovat s laboratoří, která je pro toto vyšetření certifikovaná a absoluuje pravidelný audit u FMF Londýn.

**Časování odběru krve:** Pro zajištění co nejvyšší senzitivity při nejnižší falešné pozitivitě je třeba nabírat krev co nejdříve po ukončeném 9. týdnu těhotenství. Co nejčasnější náběr krve je považován za nejvhodnější proto, že v této fázi těhotenství se hodnoty PAPP-A u těhotných s euploidním plodem nejvíce liší od hodnot u těhotných a plodem trizomickým. U free-beta hCG je tomu naopak. Jeho senzitivita s gestačním stářím roste. Přesto je optimum náběru krve v 10. týdnu těhotenství a to proto, že porovnáme-li těhotenství s trizomií 21 a euploidní těhotenství, je rozdíl PAPP-A v této fázi těhotenství vyšší než rozdíl free-beta hCG v pozdějších týdnech prvního trimestru a tedy senzitivita je nejvyšší resp. falešná pozitivita nejnižší v časnější fázi těhotenství. Je dobré pamatovat na případnou korekci stáří těhotenství dle UZ v době měření NT a tedy obecně posílat těhotné na náběr krve na cca 10+0 stáří těhotenství - aby i při korekci stáří na mladší byla krev nabrána v období použitelné ve výpočtu rizika.

Postup samotného ultrazvukového vyšetření:

### 1) anamnéza

- údaje nutné k hodnocení rizika T21, 18 a 13 - parita, způsob otěhotnění (spontánní, IVF), kouření, výskyt T 21 v rodině ev. další aktuálně platné v software hodnotícím riziko
- obecná anamnéza VVV v rodině, onemocnění matky (s rizikem VVV plodu - epilepsie, SLE atd.)

### 2) samotné UZ vyšetření

- vitalita
- četnost těhotenství, u vícečetného určení chorionicity (záznam do TP!!!)
- ověření ev. korekce stáří těhotenství dle CRL

Přesnost měření CRL ovlivňuje výsledné riziko pro T 21, 18 a 13. Program při výpočtu rizika vztahuje naměřenou hodnotu NT k naměřené hodnotě CRL. To v praxi znamená, že pro dosažení kvalitních výsledků je třeba precizně měřit nejen NT, ale i CRL.

- změření NT - dle postupu a kritérií FMF Londýn

<http://www.fetalmedicine.com/fmf/FMF-czech.pdf>

1. přesný sagitální řez
2. plod v neutrální poloze (ani hyperflexe, ani hyperextenze)
3. dostatečné zvětšení - na obr. jen hlava a horní část hrudníku
4. minimální pohyb kaliperu 0,1 mm
5. tenké linie NT - v případě potřeby snížit gain (před zamražením obrazu, nebo v rámci post processingu)
6. měřit v maximu šíře NT
7. umístění kaliperů on to on na linie NT

- zhodnocení kompletní sonoanatomie plodu - je dobré mít ve vyšetřování systém (př. „od hlavy k patě“) podobně jako při UZ screeningu v druhém trimestru
- zanesení CRL a NT do programu, zhodnocení rizika
- v případě hraničního rizika (1:51-1:1000) zhodnocení dalších UZ markerů (cave: ve screeningu je možno použít pouze ty markery, pro které má ultrazvuk provádějící lékař platnou licenci od FMF Londýn) a přehodnocení rizika

### 3) sdělení výsledku, navržení dalšího postupu, zodpovězení otázek těhotné resp. páru

Není možné dát jasný návod na konzultaci. To je jistě věcí zkušenosti odborné i osobní. Je jistě dobré mít nějaký základní systém konzultace, který by měl končit otázkou, zda těhotná/pár všemu rozumí a zda se chce na něco zeptat.

- Obecná doporučení

Některé těhotné/páry si pod číselným rizikem sděleným ve formě 1:1000 neumí nic představit. Většinou pomáhá sdělení typu: „Pokud byste byla tisíckrát těhotná, pak jen v jednom případě by měl Váš plod Downův syndrom“. Některé těhotné/páry se po sdělení číselného rizika dotazují, zda je jejich riziko nízké, nebo vysoké. Je jistě dobré poukázat na individuální vnímání toho, co je riziko nízké a co vysoké. Může být vhodné připojit informaci o tom, že za opodstatněné považujeme zvážení provedení invazivního vyšetření v případech, kdy je riziko chromozomální vady plodu srovnatelné resp. vyšší, než riziko ztráty těhotenství spojené s provedením invazivního vyšetření a porovnat jej s konkrétním ze screeningu vzešlým individuálním rizikem dané těhotné.

- Konzultace negativního výsledku screeningu

Na našem pracovišti konzultujeme pacientky ve smyslu, že provedeným kombinovaným testem v prvním trimestru je screening pro Downův syndrom uzavřen. Doporučujeme další ultrazvukové vyšetření v 20.-22. týdnu těhotenství.

- Konzultace pozitivního výsledku screeningu

Je dobré si uvědomit, že většinu těhotných pozitivní výsledek testu vystraší. A to i tehdy, kdy je těhotná předem dostatečně informována o tom o jaký test se jedná a co znamenají jeho výsledky. Většina

těhotných očekává jen dobré zprávy. Sdělení čehokoliv jiného, než že je vše zcela v pořádku a riziko pro Downův syndrom je nízké, přináší zneklidnění, vystrašení, často pláč. Těhotná často rozumí pozitivnímu výsledku testu tak, že s plodem není něco v pořádku. Je dobré zdůraznit, že tomu tak není. Vhodné je př. sdělení: „Je stokrát větší pravděpodobnost, že Váš plod je zcela v pořádku, než že má Downův syndrom.“ (při riziku T 21 1:100). Konzultace ohledně případného invazivního vyšetření by měla být zcela nedirektivní. Naším úkolem není těhotnou do invazivního vyšetření nutit, ani ji od něho odrazovat. Těhotná resp. partneři by se měli rozhodnout sami. Naším úkolem je dát jim k tomu maximum informací. V konzultaci je jistě dobré zmínit, případná rizika invazivního vyšetření (nepřeceňovat, ani nepodceňovat). V odpovědně vedené konzultaci by jistě mělo být řečeno, že o výši rizika ztráty těhotenství následkem invazivního výkonu se celosvětově diskutuje. Dostupná data vedou k převažující shodě v tom, že CVS i amniocentéza s sebou nesou riziko potratu 0,5-1% a to za předpokladu, že jsou prováděna zkušeným operátérem. Zvláště v případech, kdy je riziko chromozomální vady plodu srovnatelné s rizikem invazivního výkonu, je v rozhodování páru možno nabídnout myšlenku zvážení proti sobě dvou rizik: určitého malého rizika chromozomální vady plodu vzešlé ze screeningového vyšetření a proti němu malého rizika ztráty těhotenství po invazivním výkonu. Rozhodovat je možné se dle toho, které z rizik je pro pár únosnější nést - zda malé riziko narození plodu s chromozomální vadou, nebo malé riziko ztráty těhotenství po invazivním výkonu. Asi jen u pacientek, které vysloveně vyžadují jasnou radu, zda invazivní vyšetření podstoupit, nebo ne, je dle zvážení konzultujícího lékaře eventuálně možné dát konkrétní doporučení. V případě zájmu o provedení invazivního vyšetření nebo jeho zvažování by těhotná měla odcházet s doporučením k tomuto vyšetření a kontaktem na zařízení, kde je možno se k výkonu objednat.

- Konzultace těhotné nad 35 let

Ani v tomto případě nelze dát jednotný návod na konzultaci těhotné s věkem nad 35 let a negativním výsledkem kombinovaného testu. Je ale asi dobré si uvědomit několik skutečností.

- 1) V kombinovaném testu resp. v číselném riziku vzešlém z kombinovaného testu se s věkem těhotné počítá.
- 2) Oslavou 35. narozenin nedochází ke změně nerizikové pacientky v rizikovou. Riziko s věkem narůstá postupně, v 35 letech nedochází k nějakému skoku.
- 3) Riziko žádné jiné geneticky podmíněné vady než je Downův syndrom s věkem klinicky významně neroste.
- 4) Je jistě třeba neuklidňovat těhotnou negativním výsledkem falešně. V první řadě musí být test (biochemie i ultrazvuk) proveden kvalitně (laboratoří a sonografistou s platnou licenci resp. pravidelným auditem u FMF). To však platí pro jakýkoliv věk těhotné, nejen pro těhotnou nad 35. rokem věku.
- 5) Jistě nelze těhotnou informovat ve smyslu, že její plod Downův syndrom nemá. Ale to opět platí pro těhotné v každém věku. U těhotné nad 35. rokem věku ale častěji dochází k otázce na invazivní vyšetření karyotypu. Pak je možné opět nabídnout myšlenku porovnání rizika porodu plodu s Downovým syndromem a rizika ztráty těhotenství následkem invazivního výkonu a nechat na těhotné resp. páru rozhodnutí, které z těchto rizik jsou ochotnější nést. Je jistě dobré zvolit k tomu vhodnou formu (hlavně upozornění na to, že obě rizika jsou velmi malá) tak, aby se těhotná necítila vystrašená množstvím rizik, která jí hrozí.