

## **Prenatálny multimarkerový skríning vrodených vývojových chýb (VVCH)**

Prenatálny multimarkerový skríning vrodených vývojových chýb je komplexný prístup k zhodnoteniu pravdepodobnosti rizika prítomnosti VVCH. Výsledné riziko je zhodnocované pomocou certifikovaného softvérového programu. Vstupnými dátami sú klinické ultrazvukové a anamnestické údaje a výsledky biochemických parametrov získané v I. a II. trimestri.

**V I. trimestri** sa najčastejšie stanovuje PAPP-A a free-  $\beta$ -HCG. Po určitých skúsenostiach s nestabilitou free-  $\beta$ -HCG a s tým súvisiacou vyššou falošnou pozitivitou sa najmä v Českej republike a aj na niektorých slovenských pracoviskách preferuje **stanovenie proteínu PAPP-A, optimálne v 11. týždni gravidity**, ktorý potom v II. trimestri vstupuje spolu s ďalšími parametrami do integrovaného testu. Zo sonografického vyšetrenia má veľký význam zmeranie **šijového prejasnenia NT (nuchálna translucencia) v 12. až 14. týždni gravidity**, ktorá však kladie extrémne nároky na presnosť merania a tým aj na prístrojové vybavenie a erudovanosť odborníka – sonografistu (vyžaduje sa certifikát na vyšetovanie NT).

**V II. trimestri** je bežnou súčasťou **multimarkerový skríning**, do ktorého z biochemických parametrov najčastejšie vstupujú hladiny **AFP a celkového HCG stanovené optimálne v 16. týždni gravidity**. Ďalej sú to anamnestické a klinické údaje zo sonografického vyšetrenia, ako je vek matky, ultrasonograficky stanovený gestačný vek, hmotnosť matky, gravidita po IVF, prítomnosť Diabetes mellitus, atď. **Úplné a správne klinické údaje sú dôležité pre celkové zhodnotenie pravdepodobnosti rizika VVCH, nesprávne údaje môžu riziko významne skresliť.**

### **Referenčné hodnoty biochemických parametrov v prenatálnom skríningu**

Pre hodnotenie rizika VVCH neexistujú klasické referenčné hodnoty meraných biochemických parametrov. Program Alpha pracuje s tzv. **MoM („multiples of median“ – mnohonásobok strednej hodnoty)**. Táto hodnota **ukazuje odchýlku koncentrácie charakteristickej na danú dobu tehotenstva so zreteľom na známe korekčné faktory (hmotnosť, IVF, DM, počet plodov, atď.)**

### **Integrovaný test**

Test bol vyvinutý na zlepšenie efektivity skríningu. **Test integruje všetky údaje a výsledky získané z I. a II. trimestra a komplexne hodnotí odhad rizika VVCH.** Tento test predovšetkým zvyšuje záchytnosť Downovho syndrómu (v spojení so stanovením NT viac ako 90%) a znižuje falošnú pozitivitu.

**Výsledky odhadu rizika sa v prípade integrovaného testu hodnotí iba raz a to po prevedení testov v II. trimestri – t.j. všetky výsledky z prvého a druhého trimestra sa integrujú do jediného výsledku.**