
Metody profesorky Hromadníkové zjišťují vrozené vývojové vady plodu

Metody profesorky Hromadníkové zjišťují vrozené vývojové vady plodu

Stovky žen v České republice nemusí díky RNDr. Iloně Hromadníkové, Ph.D., podstupovat invazivní vyšetření, aby zjistily, zda jejich miminko nebude trpět vrozenou vývojovou vadou. Profesorka 3. lékařské fakulty UK založila v roce 1997 nový obor – fetální mikrochimérismus. Ten zkoumá přítomnost genetické informace plodu v mateřské cirkulaci, tedy v periferní krvi matky a v jejích tkáních. Neinvazivní metodu RHD genotypizace plodu z periferní krve matky využívají pacientky již více než deset let.

Před patnácti roky jste založila úplně nový obor. Jak se vám to podařilo?

V roce 1997 publikoval profesor Dennis Lo z Hongkongské univerzity práce, které mě tak fascinovaly, že jsem se okamžitě začala této problematice věnovat. Tehdy jsem působila v Laboratoři buněčné biologie v Motole pod vedením profesora Jana Vavřince a věnovali jsme se detekci buněk plodu v mateřské cirkulaci. Objev detekce nukleových kyselin profesorem Dennisem Lo byl pro mě zásadní, a rychle jsme s celým týmem přešli na toto pole výzkumu, protože nukleových kyselin je v mateřské cirkulaci podstatně více než buněk plodu. Navíc jsou nukleové kyseliny pro klinickou praxi použitelnější.

Již následující rok jsme začali aplikovat granty a od té doby jsme do klinické praxe zavedli celou řadu metodik v rámci národních i mezinárodních projektů. Tyto metodiky jsme standardizovali, takže jimi můžeme vyšetřovat pacientky.

Nespornou výhodou jedné ze zavedených metod je, že budoucí matky nemusí podstupovat invazivní vyšetření, aby zjistily, zda dětem hrozí hemofilie či jiná onemocnění...

Jako první v České republice jsme před patnácti lety zavedli a standardizovali neinvazivní určení pohlaví plodu z periferní krve matky. Metodu jsme aplikovali u žen, u kterých bylo riziko, že plod bude postižen onemocněním, vázaným na chromozom X. Jedná se o onemocnění jako je zmíněná hemofilie nebo na chromozom X vázané imunodeficience.

Jako další krok jsme zavedli a standardizovali neinvazivní vyšetření RHD genotypizace plodu.

Víte konkrétně, kolika budoucím matkám může vaše metoda pomoci?

RHD negativních osob je v populaci přibližně 15 procent, a jedná se tedy o velkou cílovou skupinu. Ročně vyšetříme přibližně 300 pacientek z celé republiky. Vyšetření je určeno pro RHD negativní matky, jejichž plod je RHD pozitivní, a matky mohou vyvinout protilátky proti RHD faktoru plodu. Protilátky mohou proniknout přes placentu do cirkulace plodu a poškozovat jeho červené krvinky, a v případě závažné komplikace může dojít až k odumření plodu. Test na hemolytické onemocnění novorozence, jak se této chorobě říká, jsme zavedli a začali klinicky aplikovat. Za tuto metodu, kterou jsme popsali v časopise Transfuze a hematologie dnes v roce 2003, jsme získali národní ocenění za nejlepší publikaci roku. V této oblasti spolupracuji s kolegou profesorem Caldou z Gynekologicko-porodnické kliniky 1. lékařské fakulty.

Vaše metody získaly nejen národní, ale i mezinárodní ocenění...

Za třetí metodu, kterou se nám podařilo zavést, což byla neinvazivní RHCE genotypizace plodu, jsme získali mezinárodní ocenění od Turecko-německé gynekologické asociace (druhé místo). V tomto případě se jednalo vyšetření pacientek, které mohou mít protilátky nejen proti RHD faktoru, ale ještě dalším částem RH faktoru, a opět hrozí nebezpečí rozvoje fetální erythroblastózy. Z odběru žilní krve byl vyvinut systém, který určil, zda je plod v ohrožení, a výsledky byly převzaty do klinické aplikace.

Taková vyšetření jsou dostupná všem pacientkám?

První dvě zmíněné metody jsme již před lety prováděli rutinně na pracovištích 2. a 1. lékařské fakulty UK a byly dostupné všem indikovaným pacientkám, které je potřebovaly. Před pěti lety se moje pracoviště přemístilo na 3. lékařskou fakultu a vzniklo nové oddělení molekulární biologie a patologie buňky, které se specializuje na tuto problematiku. Vyšetření RHCE a RHD genotypizace dosud probíhalo rutinně v České republice pouze na univerzitních pracovištích v Praze, ale v současné době působím rovněž v Ústavu pro péči o matku a dítě v Podolí, kde se všechny metody pacientkám nabízí.

Pracujete v současné době na nových metodách?

Více než pět let pracujeme na hledání uplatnění fetálního mikrochimérismu u dalších těhotenských komplikací. V loňském roce naše pracoviště jako první detekovalo nový druh krátkých RNA molekul, tzv. placentálně specifické mikroRNA v mateřské cirkulaci, které je možné využít pro diagnostiku plodu. Moje pracovní skupina hledá markery, díky kterým by se mohlo během prvního trimestru zjistit, že žena má závažné riziko pozdějšího rozvoje preklampsie nebo intrauterinní růstové retardace u plodu.

Prof. RNDr. Ilona Hromadníková, Ph.D., je zakladatelka oboru neinvazivní prenatální diagnostiky v České republice a je spoluzakladatelkou oboru v Evropě. V letech 2006–2008 se spolupodílela se na evropském projektu SAFE, který

byl financován 6. rámcovým programem a jehož cílem byla celoevropská standardizace dvou neinvazivních metod prenatální diagnostiky, určení pohlaví a RHD faktoru plodu.