
Testy z krve matky zatím mají jistá omezení

Testy z krve matky zatím mají jistá omezení

LIDOVÉ NOVINY

12.12.2012 Lidové noviny Strana 18 Medicína & věda

Pouze z analýzy žilní krve těhotné ženy bude v budoucnu možné stanovit celou škálu vrozených onemocnění, kterými může být plod postižen, říká profesorka Ilona Hromadníková z 3. lékařské fakulty UK.

* LN Jak vnímáte zavedení neinvazivních prenatalních testů do klinické praxe? Lékaři si je chválí, jsou však nákladné a nehradí je zdravotní pojišťovny. V čem vidíte jejich přínos?

Jedná se o velmi sofistikovanou metodu, která dokáže přečíst současně celý genom, tedy DNA matky a plodu. U Downova, Edwardsova či Patauova syndromu se hodnotí množství genetické informace pocházející vždy z vybraného chromozomu. Tato technologie se rychle vyvíjí a zlepšuje svoji spolehlivost, ale stále má určitá omezení.

* LN Jaká například?

Metoda zatím neumí určit, je-li plod postižen tzv. mozaikovou formou daného syndromu, tedy formou onemocnění, kdy má plod v některých buňkách přítomnou normální genetickou výbavu a v jiných buňkách nadbytečný chromozom. Pokud v těchto testech vyjde pozitivní výsledek, pacientky musejí podstoupit invazivní vyšetření, při kterém se vše definitivně potvrdí, nebo vyloučí. Je třeba nejprve vyřešit některá omezení a teprve pak test nabídnout pacientkám jako skutečnou alternativu k invazivním vyšetřením.

* LN Kterým ženám byste neinvazivní testy v jejich současné podobě doporučila a kterým naopak nikoliv?

Testy bych v jejich nynější podobě doporučila těm těhotným ženám, které mají na základě běžně dostupných screeningových metod zvýšené riziko postižení plodu a nemohou podstoupit invazivní vyšetření pro potvrzení či vyloučení takového výsledku. Naopak u těch žen, kde je zřejmé, že riziko postižení plodu je sice rovněž vysoké, ale invazivní vyšetření podstoupit mohou, je podle mého názoru neinvazivní vyšetření z žilní krve matky nadbytečné a drahé. Při pozitivním výsledku, který je více než pravděpodobný, totiž těhotná žena invazivní vyšetření nakonec stejně podstupuje.

* LN Dočká se podle vás tato metoda časem širšího uplatnění?

Do budoucna vidím uplatnění této metody jako plošného screeningového testu, který by mohl poukázat na přítomnost chromozomálních vad plodu u těch žen, které měly výsledek běžného screeningu negativní. Upozorňuji ale, že tato metoda je použitelná jen pro jednočetná těhotenství a zcela nevhodná pro těhotenství s více plody. Jelikož test je založen na hodnocení směsné DNA, tedy DNA matky a DNA plodu v žilní krvi matky, nelze u vícečetného těhotenství říci, který z plodů je postižen a který nikoliv.

* LN Myslíte si, že prenatalní diagnostika dědičných chorob bude v budoucnu zcela nahrazena neinvazivními metodami na bázi přítomnosti genetických informací plodu v žilní krvi matky?

Tomuto tématu se na odborných konferencích věnuje velká pozornost, ale zatím odborníci nedospěli k jednoznačné shodě. Myslím, že neinvazivní prenatalní diagnostika na bázi přítomnosti genomu plodu v krevním oběhu matky nemůže nikdy plnohodnotně nahradit stávající neinvazivní a invazivní vyšetření. Existuje velmi dobře propracovaný systém tzv. prvo- a druhotrimestrálního screeningu vrozených vývojových vad, který stanovuje výši rizika postižení plodu, a ten by bylo vhodné zachovat. Neinvazivní vyšetření žilní krve matky může pomoci tam, kde ostatní screeningové metody selhávají. Například když má žena mladší 35 let negativní biochemické markery a nemá nález při ultrazvukovém vyšetření. A také v těch případech, kdy je riziko postižení plodu značné, ale invazivní vyšetření žena podstoupit nemůže.

* LN Jako první v Česku jste před deseti lety zavedla neinvazivní určení pohlaví plodu z periferní krve matky. U kterých žen se tato metoda využívá, ve kterém týdnu těhotenství je možné ji aplikovat a kolika ženám a jak už pomohla?

Určit pohlaví lze z odběru pouhých 10 mililitrů žilní krve matky již od 6. týdne těhotenství. Z etických důvodů, aby nedocházelo k selekci pohlaví plodu, se používá pouze u pacientek s rizikem postižení plodu tzv. X-vázaným onemocněním, kdy děvčata mohou toto onemocnění pouze přenést na své potomky, ale u chlapců je dokonce 50% riziko, že budou daným onemocněním postiženi.

* LN O jaké nemoci se jedná?

V populaci se dnes nejčastěji objevují taková onemocnění vázaná na chromozom X, která souvisejí s poruchou srážlivosti krve, dále svalová dystrofie, některé velmi závažné vrozené poruchy obranyschopnosti a také některá vzácná metabolická onemocnění. Hlavní výhodou metody je její vysoká spolehlivost (99,9 %) a její skutečná neinvazivita. Pokud se určí, že plod je ženského pohlaví, těhotná žena již nemusí podstupovat invazivní vyšetření. V případě, že je plod mužského pohlaví, je naopak třeba dalším invazivním vyšetřením vyloučit či potvrdit, zdali je plod oním onemocněním postižen či nikoliv. Doposud jsme vyšetřili asi 500 pacientek s podezřením na X-vázané onemocnění plodu.

* LN Metody neinvazivní prenatalní diagnostiky se stále vyvíjejí. Jaké další genetické vady by se s jejich pomocí mohly v budoucnu odhalovat?

Neinvazivní metody, které se již využívají, umožňují stanovit i další genetické informace plodu, například RH faktor. Je to důležité zejména u matek, které mají protilátky proti RH faktoru plodu, protože tyto mohou v průběhu těhotenství vyvolat závažné poškození plodu, tzv. fetální erytroblastózu. Také se vyvíjejí metody, které by dokázaly včas odhalit riziko pozdějšího výskytu závažných těhotenských komplikací souvisejících s nedostatečnou funkcí placenty. Z experimentálních studií už dnes víme, že z analýzy žilní krve matky je možné přechíst informace celého genomu plodu. Do budoucna z ní tedy bude možné stanovit celou škálu vrozených onemocnění, kterými může být plod postižen.