

Informovaný souhlas

k provedení screeningového vyšetření Downova syndromu a některých dalších vývojových vad plodu.

Imunodiagnostická laboratoř:

U Lomu 638, 760 01 Zlín
Tel.: 577 220 738, 602 792 428
E-mail: valcikova@imalab.cz, www.imalab.cz

Genetická poradna, interpretace výsledků:

Lešetín I 6966, 760 01 Zlín
Tel.: 575 570 875, 606 780 317
E-mail: prediko@prediko.cz, www.prediko.cz

Prohlášení vyšetřované osoby

Pacientka byla poučena o možnostech screeningových vyšetření zaměřených na vrozené vady plodu prováděných v průběhu těhotenství. Je srozuměna s tím, že i při negativním výsledku provedených dosažitelných testů se může narodit dítě s vrozenou vývojovou vadou.

Spolehlivost kombinovaného testu v I. trimestru gravidity je asi 85% při 5% falešné pozitivitě.

**Spolehlivost integrovaného testu
(kombinovaný test v I. trimestru + triple test v 16. týdnu gravidity)
je asi 94% při 5% falešné pozitivitě.**

Podrobný popis screeningových testů a jejich efektivit je součástí tohoto informovaného souhlasu a vychází ze současných vědeckých poznatků. Při UZ vyšetření plodu nelze počítat se 100% záchytem všech vrozených vývojových vad plodu.

Ve Zlíně

podpis

Možnosti provádění screeningu Downova syndromu:

1. Integrovaný test

10+0 -11+3 týden: PAPP-A, resp. volný hCG

11. - 13+6 týden: měření NT (nuchální translucence – šjíjové projasnění plodu) sonografistou certifikovaným u FMF Londýn

14. - 20. týden: AFP, hCG, uE3

Společné vyhodnocení po dokončení všech vyšetření.

2. Sekvenční varianta integrovaného test

10+0 -11+3 týden: PAPP-A, resp. volný hCG

11. - 13+6 týden: měření NT sonografistou certifikovaným u FMF Londýn

Předběžné vyhodnocení testu, vysoce pozitivní screening řešit okamžitě.

Ostatní těhotné ženy pokračují do II. trimestru.

14. - 20. týden: AFP, hCG, uE3

Společné vyhodnocení po dokončení všech vyšetření.

3. Kombinovaný test (1.trimestr)

10+0-13+6 týden: PAPP-A, volný HCG

11. - 13+6 týden: měření NT sonografistou certifikovaným u FMF Londýn

Záchytnost tohoto testu je vyšší při odběru biochemických markerů v 10. – 11. týdnu než při odběru ve 13. týdnu.

4. Sérum integrovaný test – v místech, kde není možné měřit spolehlivě NT

10+0 -11+3 týden těhotenství: PAPP-A, resp. volný hCG

14+0 - 20. týden: AFP, hCG, uE3

Společné vyhodnocení po dokončení všech vyšetření.

4. a) sekvenční varianta:

u těhotných s PAPP-A pod 0,35 MoM - doporučit změření NT + fetální morfologie sonografistou certifikovaným u FMF Londýn.

5. Triple nebo double test (2.trimestr)

15+0 - 18. týden: AFP, hCG, uE3

vhodný pro ženy, které se dostaví pozdě na vyšetření v1.trimestru, nebo při později zjištěné graviditě.

Falešná pozitivita a výtěžnost

	Falešná pozitivita při 85% výtěžnosti	Výtěžnost při 5% falešné pozitivitě
kombinovaný test	3,8 - 6,8%	85%
Triple nebo double test	9,3 - 14 %	69%
integrovaný test	0,8 - 1,2%	94%
sérum integrovaný test	2,7 - 5,2%	85%

Laboratorní vyšetření biochemických testů se provádějí v laboratořích IMALAB s.r.o. Interpretace výsledků screeningu, genetické konzultace a invazivní vyšetření na pracovišti PREDIKO, s.r.o. Případné vyšetření genetické výbavy plodu je prováděno v laboratořích lékařské genetiky IMALAB s.r.o.