

## Abstrakt

**Cíle:** Prenatální testování je v současné době založeno na provádění ultrazvukového vyšetřování, stanovení některých biochemických látek a nejnověji také na analýze fragmentů mimobuněčné DNA plodu v krvi matky. Cílem práce bylo ověření, zda stanovení inhibinu A u těhotných žen může přispět ke zpřesnění výsledků prenatálního screeningu (stanovení rizik) Downova syndromu a tím také ke snížení počtu zbytečně prováděných invazivních zákroků, případně k lepší stratifikaci rizik při rozhodování o využití neinvazivního DNA testování.

**Metodika:** Koncentrace inhibinu A byly měřeny pomocí paramagnetické částicové chemiluminiscenční imunoanalýzy na systému Access, Beckman Coulter. Vyhodnocení rizik screeningu bylo provedeno pomocí systému Alpha, LMS. Byly porovnávány výsledky ve dvou skupinách screeningových testů, triple testu a integrovaného testu. V prvním případě byla rizika v těchto dvou skupinách stanovena bez inhibinu A, a zahrnovala pouze výsledky s vysokým rizikem. Následně byly do screeningových protokolů zahrnuty výsledky inhibinu A a stávající rizika byla revidována.

**Výsledky:** První skupina screeningových testů (triple test) zahrnovala celkem 277 těhotných žen. Druhá skupina (integrovaný test) zahrnovala 91 těhotných žen. Výsledná rizika u těhotných byla bez stanovení inhibinu A vyšší nebo rovna 1:300 (triple test), resp. 1:150 (integrovaný test). Ve sledovaných skupinách bylo následně provedeno měření inhibinu A a byl proveden přepočet rizik. V první skupině (triple test) došlo ke změně rizik na hodnoty nižší než 1:300 u 152 těhotných žen a ve druhé skupině (integrovaný test) u 47 těhotných žen. Naše studie prokázala, že přidání inhibinu A do screeningového protokolu triple testu a integrovaného testu významně ovlivňuje stratifikaci rizika výskytu Downova syndromu u plodů v těhotné populaci a snižuje počet pozitivních výsledků.

Jeho zavedení do screeningového protokolu statisticky významně ovlivňuje distribuci rizik ve skupině žen s pozitivním výsledkem screeningu Downova syndromu a vede k rozdělení výsledků do dvou skupin. První skupina zahrnuje výsledky, u kterých došlo k potvrzení pozitivity a druhá skupina zahrnuje těhotné ženy, jejichž výsledek rizika přítomnosti Downova syndromu u plodu se po přidání inhibinu A změnil na negativní. Rozdíl v distribuci rizik byl u obou testovaných skupin signifikantní.

**Závěr:** Lepší stratifikace rizik má praktický dopad pro provádění screeningu Downova syndromu v populaci. Získané výsledky ukazují, že zahrnutí inhibinu A do screeningových protokolů zpřesňuje výpočet rizik a snižuje počet pozitivních výsledků, čímž snižuje také počet indikací k provedení invazivních zákroků (CVS a AMC).