

Téma své diplomové práce Současný pohled na screening

Downova syndromu jsem si vybrala kvůli svému zájmu v oblasti pediatrie, neonatologie a gynekologie.

Antenatální screening trizomie 21 začal být zaváděn do praxe počátkem 70. let. Od té doby prošel rapidním vývojem, kdy bylo vynalezeno mnoho nových metod záchytu Downova syndromu s neustále stoupající efektivitou testů a posouváním doby detekce do časnějších období gestace.

Úkolem mé diplomové práce je shrnout všechny dostupné metody prenatalního screeningu Downova syndromu, jejich kombinace, výhody, nevýhody, účinnost a jejich preference ze strany těhotných žen.

Downův syndrom (trizomie 21) je nejčastější chromosomální porucha s prevalencí 1:600 – 800 živě narozených dětí (při absenci prenatalní intervence).

Z genetického hlediska lze Downův syndrom rozdělit na jednoduchou volnou trizomii 21 s karyotypem 47, XX, +21, 47, XY, + 21 (95% pacientů), mosaikové formy s karyotypem 46, XX/ 47, XX, +21 nebo 46, XY/ 47 XY, + 21 (1-3% pacientů) a translokační trizomie – nejčastěji 46, XX, t (21; 14), 46, XY, t (21; 14) (tvoří 2-3% postižených). Volná trizomie 21, mosaikové formy a část translokačních trizomií jsou způsobeny novou mutací, zbylá část translokací se vyskytuje u dětí rodičů s chromosomální translokací, inverzí nebo aneuploidií. Mezi hlavní příznaky patří “plochý” obličej, typický výraz tváře s mongoloidním postavením očních štěrbin, epicanthus, Brushfieldovy skvrny na duhovce, hluboko uložený kořen nosu, dysplastické ušní boltce, povislé ústní koutky, makroglosie, ploché záhlaví, anomálie zubů, krátká šíje, relativně

malý vzrůst, krátké prsty horních končetin, „čtyřprstová rýha na dlani“, „sandálová mezera“ mezi prvními prsty nohou, svalová hypotonie, větší pohyblivost kloubů při ochablosti vazů, mentální retardace středního až

8

těžšího stupně