

Abstrakt

Prenatální diagnostika se ubírá několika směry - vizualizací plodů a laboratorní biochemickou, cytogenetickou a molekulárně genetickou diagnostikou.

Zatímco vizualizace neznámá a priori pro těhotenství přímé riziko, nezpůsobí zvýšení počtu komplikací, u laboratorních vyšetření tomu tak vždy není. Známá jsou rizika, která jsou spojena s invazivními metodami prenatální diagnostiky.

Množství potenciálních nechtěných těhotenských komplikací a ztrát, technická a také ekonomická náročnost invazivní prenatální diagnostiky vedou ke snaze vyhledávat potenciálně afektované jedince metodami skríningu a tím minimalizovat nežádoucí dopad invazivní diagnostiky na těhotenskou populaci. Čím přesnější vyhledávací kritéria jsou nalezena, tím menší bude počet těhotných exponovaných invazivními vykony.

Další možností, jak snížit počet nechtěných komplikací v souvislosti s invazivními vykony, je zjednodušení a zlepšení techniky odběrů fetálních vzorků v průběhu gravidity.

V práci jsme se prioritně zabývali dvěma oblastmi: zjištění vztahu mezi frakčním zkrácením levé a pravé komory a chromozomální vybavou plodu a zjištěním spolehlivosti nové metody odběru vody plodové a biopsie choria pomocí vakuových zkumavek.

Prokázali jsme, že vyšetření funkčních parametrů fetálního srdce již na konci I. trimestru je nejen proveditelné, ale že je možné tímto vyšetřením odlišit plody aneuploidní od plodů s normálním karyotypem. Nalezli jsme rozdíl v hodnotách frakčního zkrácení u plodů euploidních a aneuploidních. Naše měření dále naznačují, že pravděpodobnou etiologií výskytu trikuspidální regurgitace v prvním trimestru bude zvětšení pravé komory.

Ve druhé části práce jsme prokázali, že námi navržená metoda odběru vody plodové a biopsie choria pomocí vakuových zkumavek je spolehlivá a bezpečná.