

OBSAH

ÚVOD	7
1 VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY PLODU	11
1.1 Etiologie a rozdělení vrozených vývojových vad	13
1.2 Časová osa ve vztahu k etiologii a terminologii vrozených vývojových vad	15
1.3 Incidence a prevalence vrozených vývojových vad	16
1.4 Rizikové faktory	18
2 SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD	20
2.1 Definice screeningu, senzitivita, falešná pozitivita, specificita, výpočet rizika	20
2.2 Ultrazvukový screening	28
2.3 Biochemické markery ve screeningu vrozených vývojových vad ..	29
2.4 Screening v 1. trimestru, kombinovaný test	39
2.5 Screening ve 2. trimestru, integrovaný test, triple test, kvadruple test	45
2.6 Srovnání screeningových programů při 5% FPR, s nastavením cut-off a stanovením dalších podmínek	46
3 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ MEZI 11. A 14. GESTAČNÍM TÝDNEM	49
3.1 Biometrie plodu	49
3.2 Šíjové projasnění	53
3.3 Nosní kůstka	64
3.4 Fronto-maxilo-faciální úhel	70
3.5 Dopplerovské vyšetření krevních průtoků	73
3.6 Srdeční frekvence plodu	79
3.7 Prvotrimestrální screening s využitím komplexních UZ markerů ..	80
3.8 Morfologické defekty v 1. trimestru gravidity	80
4 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ MEZI 18. A 22. GESTAČNÍM TÝDNEM	104
4.1 Biometrie plodu	104
4.2 Hlava a centrální nervový systém	107
4.3 Obličejové anomálie	130
4.4 Anomálie šíje	142
4.5 Anomálie hrudníku a plic	143

4.6	Vrozené srdeční vady	153
4.7	Anomálie gastrointestinálního traktu	206
4.8	Anomálie ledvin a močových cest	218
4.9	Skeletální dysplazie a končetinové defekty	232
4.10	Syndromy fetální akineze	250
4.11	Ultrazvukové příznaky nejčastějších chromozomálních aberrací a genetických syndromů	252
5	INVAZIVNÍ METODY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY	259
5.1	Biopsie choriových klků	259
5.2	Amniocentéza – odběr plodové vody	261
5.3	Kordocentéza – odběr fetální krve z pupečnickové vény	263
6	NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ	265
6.1	Úvod	265
6.2	Genetická výbava plodu v krevním oběhu matky	266
6.3	Extracelulární fetální DNA	268
6.4	Základní charakteristiky a popis NIPT	272
6.5	Celogenomové neinvazivní prenatální testování – gw-NIPT	281
6.6	NIPT a diagnostika monogenních chorob (sgNIPT)	284
6.7	NIPT založené na analýze fetálních buněk v krevním oběhu matky	286
6.8	Základní principy využití NIPT a implementace ve screeningové praxi	287
6.9	Souhrn	294
	LITERATURA	296
	PŘEHLED POUŽITÝCH ZKRATEK	306
	MEDAILONEK HLAVNÍHO AUTORA	308
	REJSTŘÍK	309