

POSTERY - 2016

1. [Bydžovská I.](#), Zemanová D. Vaginální porod po císařském řezu (KNL a.s., Liberec)
2. [Durdová V.](#), Marková I., Kratochvílová T., Sobek A., Holusková I., Ľubušký M. Klinický význam stanovení fetomaternální hemoragie při nitroděložním úmrtí plodu. (LF UP, FN Olomouc)
3. [Hašík L.](#), Vojtěch J., Krofta L., Pock R., Feyereis J. Výsledky Centra fetální medicíny ÚPMD. (ÚPMD, Praha)
4. [Hostinská E.](#), Durdová V., Horváthová K., Šantavá A., Čapková P., Adamová K., Marková I., Kratochvílová T., Slunská P., Studničková M., Ľubušký M. Diagnostika vzácné chromosomální abnormality na základě atypického profilu obličeje plodu v I. trimestru těhotenství. (LF UP, FN Olomouc)
5. [Klásková E.](#), Zapletalová J., Šnajderová M., Lebl J., Tüdös Z., Pavlíček J., Černá J., Stará V., Procházka M., Lubusky M. Increased prevalence of bicuspid aortic valve in Turner syndrome links with karyotype: a crucial importance of detailed cardiovascular screening. (LF UP, FN Olomouc)
6. [Kratochvílová T.](#), Marková I., Durdová V., Ľubušký M. Variabilita klinických projevů u Di Georgova syndromu. (LF UP, FN Olomouc)
7. [Maděrková Tozzi M.](#), Marková M., Ľubušký M. Implantace blastocysty v oblasti jizvy po předchozích císařských řezech. (LF UP, FN Olomouc)
8. [Putzová M.](#), Hasch M., Gomolčáková B., Michal M. Panorama test v bioptické laboratoři - neinvazivní prenatalní test aneuploidií a mikrolečních syndromů. (Bioptická laboratoř, Plzeň; FN v Motole)
9. [Slunská P.](#), Durdová V., Kratochvílová T., Hostinská E., Sobek A., Marková I., Ľubušký M. Abnormální nález v oblasti CNS ve III. trimestru - prognosa a management? (LF UP, FN Olomouc)

VAGINÁLNÍ POROD PO CÍSAŘSKÉM ŘEZU

Bydžovská I., Zemanová D.

KNL a.s., Liberec

Dle doporučení Světové zdravotnické organizace (WHO) je za optimální počet ukončení těhotenství císařským řezem považováno 10 až 15 %. Vyšší procento nijak nezlepšuje novorozeneckou mortalitu a závažnou dlouhodobou morbiditu dětí. Naopak byly prokázány pozdní důsledky jako vyšší riziko výskytu astmatu, alergií, autoimunitních onemocnění, diabetu, obezity, hypertenze, ale i nádorových onemocnění. Z pohledu matky přináší tento operační porod riziko nejen peroperačních komplikací, ale také riziko pozdních komplikací jako je snížená plodnost, poruchy placentace, poruchy menstruačního cyklu, chronické bolesti apod. Přesto počet těchto operačních výkonů stále roste, zejména ve vyspělých zemích. V České republice bylo v roce 2015 císařským řezem ukončeno 26,3 % těhotenství. Naše prezentace analyzuje a srovnává toto operační ukončení těhotenství v roce 2013 a v období od listopadu 2015 do září 2016 na našem pracovišti, kdy došlo k poklesu počtu císařských řezů z 24,6 % na 15 %. Blíže se zaměřujeme na skupinu pacientek rodících po předchozím císařském řezu, kde jsme dosáhli poklesu císařských řezů z 68 % na 45,6 % ve prospěch vaginálního porodu, kde počet stoupl z 32% na 54,3 %. V roce 2016 dokonce porodily vaginálně 2 pacientky po dvou císařských řezech.

KLINICKÝ VÝZNAM STANOVENÍ FETOMATERNÁLNÍ HEMORAGIE PŘI NITRODĚLOŽNÍM ÚMRTÍ PLODU

Durdová V.¹, Marková I.¹, Kratochvílová T.¹, Sobek A.¹, Holusková I.², Ľubušký M.¹

¹Porodnicko-gynekologická klinika LF UP a FN Olomouc

²Transfúzní oddělení FN Olomouc

Úvod: Naše kazuistika poukazuje na klinický význam vyšetření fetomaternální hemoragie při nitroděložním úmrtí plodu.

Kazuistika: Pacientka odeslána na naše pracoviště pro těhotenství s rizikem rozvoje hemolytické nemoci plodu a novorozence.

V předchozím těhotenství došlo k nitroděložnímu úmrtí plodu ve 35. týdnu těhotenství, následně byl indukován vaginální porod, porozeno eutrofické děvče, 3200 g, bez zjištěných morfoloických abnormalit. Úmrtí plodu nebylo objasněno, ale pravděpodobnou příčinou byla akutní masivní fetomaternální hemoragie. Objem fetomaternální hemoragie však nebyl stanoven. RhD krevní skupina pacientky byla negativní, screening nepravidelných antierytrocytárních protilátek na začátku těhotenství byl negativní, byla provedena prevence RhD aloimunizace podáním IgG anti-D ve 28. týdnu těhotenství (250 mcg i.m.) a po porodu (125 mcg i.m.), za půl roku po porodu však byla u pacientky zjištěna erytrocytární aloimunizace, přítomny aloprotilátky anti-D, C, K, pravděpodobně následkem akutní masivní fetomaternální hemoragie ve III. trimestru, která byla zřejmě i příčinou intrauterinního úmrtí plodu.

V následném těhotenství byla pacientka sledována na našem pracovišti pro těhotenství s rizikem rozvoje hemolytické nemoci plodu a novorozence, na začátku těhotenství byly u těhotné ženy zjištěny nepravidelné antierytrocytární aloprotilátky anti-D, C, K, dle vyšetření genotypu plodu z volné fetální DNA v periferní krvi těhotné ženy byly u plodu přítomny antigeny "D" a "K". Pacientka byla sledována pravidelně pomocí ultrazvukové dopplerometrie měřením MCA PSV u plodu. V průběhu těhotenství nedošlo u plodu k rozvoji anémie, která by vyžadovala podání doplňující transfuze. Ve 37. týdnu byl indukován vaginální porod, porozen eutrofický hoch, vyšetření krve z pupečnickové žíly: Hb 100, hematokrit 0,30, přímý Combsův test pozitivní, u plodu přítomny antigeny "D", "C", "K". Ihned po porodu byla u novorozence zahájena fototerapie avšak následně bylo nutné podat rovněž doplňující i výměnnou transfuzi.

Závěr: Při nitroděložním úmrtí plodu by měl být stanoven objem fetomaternální hemoragie vždy, protože akutní masivní fetomaternální hemoragie může být příčinou úmrtí plodu a u RhD negativních žen by dle objemu fetomaternální hemoragie měla být upřesněna dávka IgG anti-D potřebná pro adekvátní prevenci RhD aloimunizace.

VÝSLEDKY CENTRA FETÁLNÍ MEDICÍNY ÚPMD

Hašík L., Vojtěch J., Krofta L., Pock R., Feyereisl J.

Ústav pro péči o matku a dítě, Praha

Prospektivní studie mapující výsledky Fetálního centra ÚPMD vícečetných těhotenství s monochoriální komponentou. Pracoviště bylo založeno v roce 2012 ve spolupráci s univerzitním pracovištěm v Leuvenu. Za téměř 3 leté působení centra bylo provedeno 90 intrauterinních výkonů, ve kterých převažovaly především laserové ablace placentární spojky pro twin-to-twin transfusion syndrome (TTTS) (56), dále bipolární okluze pupečníku (BPO) (35) a radiofrekvenční ablace (5). Mezi ostatní diagnózy patřily sIUGR (selektivní růstová restrikce), TRAP (twin reverse arterial perfusion) a vrozené vývojové vady. Z největšího souboru - TTTS bylo porozeno 62% těhotenství po 32. gestačním týdnu s double survival 56% a single survival 81%. Pacientky s převahou sIUGR řešené BPO porodily v 81% po 32. gestačním týdnu. Parciální i celkové výsledky jsou na úrovni vyspělých evropských center provádějících intrauterinní intervence.

DIAGNOSTIKA VZÁCNÉ CHROMOSOMÁLNÍ ABNORMALITY NA ZÁKLADĚ ATYPICKÉHO PROFILU OBLIČEJE PLODU V I. TRIMESTRU TĚHOTENSTVÍ

Hostinská E.¹, Durdová V.¹, Horváthová K.¹, Šantavá A.², Čapková P.², Adamová K.², Marková I.¹, Kratochvílová T.¹, Slunská P.¹, Studničková M.¹, Ľubušký M.¹

¹Porodnicko-gynekologická klinika LF UP a FN Olomouc

²Ústav lékařské genetiky LF UP a FN Olomouc

Úvod: Naše kazuistika popisuje diagnostiku vzácné chromosomální abnormality (intersticiální delece v oblasti 14q22) na základě atypického profilu plodu při ultrazukovém vyšetření v I. trimestru těhotenství. V literatuře je dosud popsáno jen pár případů této vzácné chromosomální abnormality, která je asociována se závažnými poruchami zraku, sluchu, poruchou růstu, vývoje mozku, obličejovými defekty a defekty prstů i chodidel.

Kazuistika: Pacientka podstoupila na našem pracovišti kombinovaný screening v I. trimestru těhotenství. Individuální riziko výskytu trisomie chromosomů 21, 18 a 13 bylo nízké. Při ultrazukovém vyšetření profilu plodu, bylo vysloveno podezření na mikrognacii. Při ultrazukovém vyšetření v 17. týdnu těhotenství byl nález mikrognacie potvrzen, dále byla diagnostikována postaxiální polydaktylie na obou horních končetinách a hypoplazie nosní kosti. Byla provedena amniocentéza a v laboratoři lékařské genetiky diagnostikována intersticiální delece v oblasti 14q22 (gen BMP4). Ve 21. týdnu bylo těhotenství na žádost pacientky ukončeno indukovaným potratem. Histopatologický nález u plodu potvrdil extrémní mikrognacii, akcesorní rudimentární prsty na malíkové straně obou rukou, dále diagnostikoval srostlé oční šterbiny, bilaterální anofthalmii, mozek bez gyrifikace, ostatní orgány byly bez zjištěných morfologických abnormalit. Ze vzorku kůže plodu byla v laboratoři lékařské genetiky potvrzena intersticiální delece v oblasti 14q22.

Závěr: Atypický profil při ultrazukovém vyšetření hlavičky plodu v I. trimestru těhotenství může upozornit na výskyt některých vzácných chromosomálních abnormalit a měla by být provedena konzultace pacientky klinickým genetikem.

INCREASED PREVALENCE OF BICUSPID AORTIC VALVE IN TURNER SYNDROME LINKS WITH KARYOTYPE: A CRUCIAL IMPORTANCE OF DETAILED CARDIOVASCULAR SCREENING

Klásková E.¹, Zapletalová J.¹, Šnajderová M.², Lebl J.², Tüdös Z.³, Pavlíček J.⁴, Černá J.⁴, Stará V.², Procházka M.⁵, Lubusky M.⁶

¹Department of Paediatrics, University Hospital Olomouc and Faculty of Medicine and Dentistry, Palacky University Olomouc, Olomouc, Czech Republic;

²Department of Paediatrics, 2nd Faculty of Medicine, Charles University in Prague and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic;

³Department of Radiology, University Hospital Olomouc and Faculty of Medicine and Dentistry, Palacky University Olomouc, Olomouc, Czech Republic;

⁴Department of Paediatrics, University Hospital Ostrava and Faculty of Medicine, University of Ostrava, Ostrava, Czech Republic;

⁵Department of Medical Genetics, University Hospital Olomouc and Faculty of Medicine and Dentistry, Palacky University Olomouc, Olomouc, Czech Republic;

⁶Department of Gynecology and Obstetrics, University Hospital Olomouc and Faculty of Medicine and Dentistry, Palacky University Olomouc, Olomouc, Czech Republic

Objective: Bicuspid aortic valve (BAV) represents one of the strongest risk factors for aortic dissection in Turner syndrome (TS). A viable pregnancy thanks to the oocyte donation is achieved in a growing number of TS patients, which is accompanied with a 2% maternal mortality rate mainly by aortic dissection. An exact relation between the occurrence of BAV and particular karyotype has not been established yet. Aim of study was to determine prevalence of BAV in TS individuals, and the association between karyotype and presence of BAV.

Methods: Sixty-seven TS patients aged from 6.6 to 32.5 years underwent cardiac magnetic resonance imaging study. They were divided into four cytogenetic subgroups - 45,X karyotype (n=27); 45,X/46,XX mosaicism (n=17); structural abnormalities of the X chromosome (n=10); and 45,X/structural abnormality of the X chromosome mosaicism (n=13). Prevalence of BAV and odds ratio (OR) compared with the general population in the whole study group, and statistical comparison of prevalences of BAV among the individual subgroups were determined.

Results: Prevalence of BAV in the whole study group was established as 28.4% (OR 208.3 (95% CI - 103.8-418.0); p-value < 0.0001). Individuals with 45,X karyotype had the highest prevalence of BAV 40.7%, p-value < 0,0001. Presence of any 45,X cell line in karyotype significantly predisposed to BAV (p-value=0.05).

Conclusion: 45,X karyotype is associated with the highest prevalence of BAV. Also, presence of the 45,X cell line in mosaic karyotype increases the probability of BAV. The exact determined cardiovascular status in particular TS woman should be taken into consideration within the preconception counselling.

VARIABILITA KLINICKÝCH PROJEVŮ U DI GEORGOVA SYNDROMU

Kratochvílová T., Marková I., Durdová V., Ľubušký M.

Porodnicko-gynekologická klinika LF UP a FN Olomouc

Úvod: Di Georgův syndrom je geneticky podmíněn mikrodeleci dlouhého raménka chromosomu 22 (mikrodelece 22q). Vyskytuje se většinou sporadicky, popsány jsou i případy familiárního výskytu. V případě familiárního výskytu se pozoruje různě silně vyjádřené postižení jednotlivých členů rodiny. Klinické projevy jsou značně variabilní, k nejčastějším patří srdeční vady, rozštěpy v orofaciální oblasti, mentální retardace, imunodeficience. Vzácněji jsou popisovány vrozené vady urotraktu, skeletální vady, postižení CNS a další funkční abnormality. Morfologické vady lze potvrdit ultrazvukovým vyšetřením v průběhu těhotenství, funkční defekty lze zjistit až postnatálně. V případě familiárního výskytu Di Georgova syndromu je riziko postižení plodu velmi vysoké. Ze závažnosti postižení rodiče se nedá usuzovat na závažnost postižení u potomka.

Kazuistika: Těhotná žena s Di Georgovým syndromem byla sledována na našem pracovišti od I. trimestru a měla typické klinické projevy. V 16. týdnu těhotenství byla provedena amniocentéza a u plodu diagnostikována mikrodelece 22q, při ultrazvukovém vyšetření plod mužského pohlaví, přítomna megavezika a equinvarozní postavení chodidel, při specializovaném vyšetření srdce plodu dětským kardiologem diagnostikován drobný defekt komorového septa. Ve 20. týdnu doplněno vyšetření magnetickou rezonancí, vysloveno podezření na chlopeň zadní uretry a potvrzeno equinvarozní postavení chodidel. Ve 21. týdnu bylo těhotenství na žádost pacientky ukončeno indukovaným potratem. Histopatologický nálezu u plodu potvrdil přítomnost chlopně zadní uretry i equinvarozní postavení chodidel.

Závěr: Atypický nálezu při ultrazvukovém vyšetření plodu může upozornit na výskyt některých vzácných chromosomálních abnormalit a měla by být provedena konzultace pacientky klinickým genetikem.

IMPLANTACE BLASTOCYSTY V OBLASTI JIZVY PO PŘEDCHOZÍCH CÍSAŘSKÝCH ŘEZECH

Maděrková Tozzi M., Marková M., Ľubušký M.

Porodnicko-gynekologická klinika LF UP a FN Olomouc

Úvod: Nidace plodového vejce v místě jizvy po předchozích císařských řezech představuje závažnou komplikaci pro průběh těhotenství i porodu a může být spojena morbiditou i mortalitou pro těhotnou ženu i plod.

Kazuistika: Pacientka po dvou císařských řezech byla sledována na našem pracovišti od I. trimestru těhotenství, kdy diagnostikována implantace jednočetného těhotenství v oblasti jizvy po předchozích císařských řezech. Pacientka poučena aktuálním stavu, rizicích i prognóze, a přeje si pokračovat v těhotenství. Ultrazvuková vyšetření v asi 3 týdenních intervalech, ve 20. týdnu připojena diagnóza vcestná placenta. Ve 36. týdnu gravidity pacientka indikována k císařskému řezu na hybridním operačním sále ve spolupráci s intervenčními radiology. Operační výkon byl zahájen zavedením Fogarthových balonků do hypogastrických arterií přístupem z arterií femorales. Z relaparotomie dle Pfannensteila vybaven plod z polohy podélné hlavičkou bez komplikací, placenta vybavena bez potíží. Provedena sutura hysterotomie, nicméně i přes uzavřené vnitřní ilické cévy dochází k nezastavitelnému krvácení. Provedena hysterektomie.

Závěr: V případě stanovení nidace těhotenství v oblasti jizvy po předchozích hysterotomiích je důležité pravidelné sledování pacientky. I přes náročný management, rizikový až dramatický průběh císařského řezu komplikovaného hysterektomií, uzavíráme případ jako úspěšný vzhledem k přání pacientky mít třetí dítě.

PANORAMA TEST V BIOPTICKÉ LABORATOŘI - NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TEST ANEUPLOIDIÍ A MIKRODELEČNÍCH SYNDROMŮ

Putzová M.^{1,2}, Hasch M.¹, Gomolčáková B.¹, Michal M.¹

¹ *Bioptická laboratoř v Plzni*

² *FN v Motole, Ústav biologie a lékařské genetiky*

Abstrakt: Panorama NIPT test je neinvazivní prenatální test, který je v současné chvíli zaveden ve spolupráci s firmou Natera (USA) v Bioptické laboratoři v Plzni. Jedná se o neinvazivní prenatální test trizomií chromozomů 13, 18, 21 s možností určení pohlaví, včetně detekce vad pohlavních chromozomů. V rozšířené verzi testu lze detekovat rovněž vybrané mikrodeleční syndromy. Test standardně analyzuje velikost fetální frakce: analyzovatelné jsou i vzorky s velice nízkou fetální frakcí (2.8%), proto je tento test jako jediný z NIPT metod validován pro použití v prvním trimestru a lze jej provést již od ukončeného 9.TT. Metoda je založena na cíleném sekvenování vybraných oblastí a jejich následné analýze. Díky této technologii je Panorama test v několika ohledech unikátní. Jako jediný dokáže spolehlivě rozlišit volnou fetální DNA od mateřské, je proto schopen rozpoznat triploidii u plodu, identifikuje syndrom mizejícího dvojčete a odhalí maternální mozaicismus. Díky tomu unikátnímu přístupu poskytuje Panorama test nejpřesnější výsledky. Při srovnání publikovaných NIPT metod bylo u Panoramy docíleno nejnižší falešné positivity (0.35%) i negativity (0.67%) a nejvyšší pozitivní prediktivní hodnoty. Výsledky Panorama testu jsou v současné chvíli publikovány na souborech čítajících více než 80 tisíc pacientek. Vzhledem k hodnotám sensitivity a specificity je možné test doporučit pacientkám nejen ve vysokorizikových, ale i v nízkorizikových skupinách bez ohledu na primární riziko, s výjimkou pacientek, u kterých je primárně indikován invazivní výkon, především z důvodu abnormálního ultrazvukového nálezu.

ABNORMÁLNÍ NÁLEZ V OBLASTI CNS VE III. TRIMESTRU - PROGNOZA A MANAGEMENT?

Slunská P., Durdová V., Kratochvílová T., Hostinská E., Sobek A., Marková I., Ľubušký M.

Porodnicko-gynekologická klinika LF UP a FN Olomouc

Kazuistika: I. gravida, spontánní těhotenství, kombinovaný screening I. trimestru těhotenství + podrobná morfolgie plodu ve II. trimestru nález v normě. Ve 33. týdnu odeslána ošetřujícím gynekologem pro atypický nález na CNS, ten potvrzen pomocí MRI mozku plodu (dilatace levé postranní komory s mírnou redukcí parenchymu TO, v. s. atypicky probíhající myelinizace vlevo). Neurochirurg, neonatolog a genetik doporučují pokračování v těhotenství, bez intervencí prenatalně. Ve 39. týdnu preindukce vaginálního porodu pro dekompenzaci esenciální hypertenze, pro akutní hypoxii plodu ukončeno akutním císařským řezem, porozena holčička, 3010 g, Apgar skóre 7-9-9. Již první den po porodu epileptické záchvaty, hypotonie, apatie. Kontrolní MRI mozku (postischemické změny temporo-parieto-occipitálně vpravo a menší i parietálně vlevo / subakutní ischemie / tromboza sinus sagitalis superior, v. s. dysgeneze corpus callosum, okcipitálně vlevo buď cystická léze nebo ev. schizencefalie). Nasazena antiepileptická terapie, bez neurochirurgické intervence, tok v sinus sagitalis superior obnoven. Rozvoj Morsierova syndromu (v. s. panhypopituitarismus), sledována na dětské klinice. Stav velice nepříznivý, prognosticky nejasný.