

OBSAH

| | |
|---|-----|
| ÚVOD | 6 |
| 1 VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY PLODU | 10 |
| 1.1 Etiologie a rozdělení vrozených vývojových vad | 12 |
| 1.2 Časová osa ve vztahu k etiologii a terminologii vrozených vývojových vad | 14 |
| 1.3 Incidence a prevalence vrozených vývojových vad | 15 |
| 1.4 Rizikové faktory | 16 |
| 2 SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD | 19 |
| 2.1 Definice screeningu, senzitivita, falešná pozitivita, specificita, výpočet rizika | 19 |
| 2.2 Ultrazvukový screening | 27 |
| 2.3 Biochemické markery ve screeningu vrozených vývojových vad | 28 |
| 2.4 Screening v 1. trimestru, kombinovaný test | 37 |
| 2.5 Screening ve 2. trimestru, integrovaný test, triple test, kvadruple test | 43 |
| 2.6 Srovnání screeningových programů při 5% FPR, s nastavením cut-off a stanovením dalších podmínek | 44 |
| 3 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ MEZI 11. A 14. GESTAČNÍM TÝDNEM | 47 |
| 3.1 Biometrie plodu | 47 |
| 3.2 Šíjové projasnění | 49 |
| 3.3 Nosní kůstka | 59 |
| 3.4 Fronto-maxilo-faciální úhel | 64 |
| 3.5 Dopplerovské vyšetření krevních průtoků | 67 |
| 3.6 Srdeční frekvence plodu | 72 |
| 3.7 Prvotrimestrální screening s využitím komplexních UZ markerů | 74 |
| 3.8 Morfologické defekty v 1. trimestru gravidity | 74 |
| 4 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ MEZI 18. A 22. GESTAČNÍM TÝDNEM | 95 |
| 4.1 Biometrie plodu | 95 |
| 4.2 Hlava a centrální nervový systém | 98 |
| 4.3 Obličejové anomálie | 122 |
| 4.4 Anomálie šíje | 132 |
| 4.5 Anomálie hrudníku a plic | 133 |

| | | |
|----------|--|------------|
| 4.6 | Vrozené srdeční vady | 142 |
| 4.7 | Anomálie gastrointestinálního traktu | 196 |
| 4.8 | Anomálie ledvin a močových cest | 208 |
| 4.9 | Skeletální dysplazie a končetinové defekty. | 219 |
| 4.10 | Syndromy fetální akineze | 238 |
| 4.11 | Ultrazvukové příznaky nejčastějších chromozomálních aberrací a genetických syndromů | 240 |
| 5 | INVAZIVNÍ METODY PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY | 247 |
| 5.1 | Biopsie choriových klků | 247 |
| 5.2 | Amniocentéza – odběr plodové vody | 249 |
| 5.3 | Kordocentéza – odběr fetální krve z pupečnickové vény | 251 |
| 6 | NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ | 253 |
| 6.1 | Úvod | 253 |
| 6.2 | Genetická výbava plodu v krevním oběhu matky | 254 |
| 6.3 | Extracelulární mateřská DNA | 256 |
| 6.4 | Základní principy využití NIPT a implementace v praxi | 259 |
| 6.5 | Souhrn | 264 |
| | PŘEHLED POUŽITÝCH ZKRATEK | 265 |
| | SEZNAM OBRÁZKŮ | 267 |
| | LITERATURA | 275 |
| | MEDAILONEK HLAVNÍHO AUTORA | 283 |
| | REJSTŘÍK | 284 |