

Prenatální screening a testování

V prvním trimestru těhotenství vás čeká jedno velké zdravotní rozhodnutí: prenatální screening. Já jsem na něj byla připravená. Než jsem otěhotněla, dělala jsem výzkum z oblasti genetického testování; byla jsem v akademické literatuře na toto téma ponořená celé měsíce. Přestože tento můj výzkum se nezaměřoval konkrétně na prenatální testování, nemohla jsem se vyhnout přečtení několika článků právě o něm (z pracovních důvodů, pochopitelně!).

Jesse a já jsme se začali bavit o tom, co bude správné udělat, téměř okamžitě poté, co jsem se dozvěděla, že jsem těhotná. První víkend po konferenci jsme trávili prázdninami s mojí rodinou a já jsem značnou část víkendu strávila u počítače ve snaze přijít této otázce na kloub.

Správně se rozhodnout v této oblasti závisí víc než co jiného v těhotenství na tom, máte-li k dispozici správný rozhodovací rámec, abyste u různých rozhodnutí mohli správně posoudit klady a zápory. A to je samozřejmě právě to, nač je vymyšlená celá ekonomie.

Asi nejdůležitější zde je, že toto rozhodnutí závisí na zvážení všech kladů a záporů pro vás osobně. Řekla bych, že nejsou dva lidé, kteří budou o tomto rozhodnutí uvažovat zcela stejně. Což je důvod, proč mi jakékoli „standardní“ doporučení v této oblasti připadá tak nesmyslné – ještě víc než kdekoli jinde.

Ale nejdříve pár úvodních informací.

Cíl veškerého prenatálního screening a testování je vždycky tentýž: odhalit, jestli má vaše dítě nějakou chromozomální abnormalitu. Lidská DNA má třiadvacet párů chromozomů. Převážná většina chromozomálních problémů je způsobena tím, že se objeví tři kopie chromozomu místo normálních dvou. U většiny chromozomů plod se třemi kopiemi nepřežije – proděláte raný potrat anebo se nikdy nedozvíte, že jste vůbec byla těhotná.

Existuje však několik případů, kdy je přežití možné nebo pravděpodobné. Zdaleka nejběžnějším z nich je Downův syndrom, který vzniká, existují-li tři kopie chromozomu 21. Downův syndrom je charakterizován mimo jiné určitou mírou mentální retardace a typickými obličejovými rysy. K dalším častějším poruchám patří Edwardsův syndrom (tři kopie chromozomu 18) a Patauův syndrom (tři kopie chromozomu 13). Oba jsou závažnější než Downův syndrom; děti narozené s touto poruchou jen vzácně přežijí první rok života.

Riziko, že vaše miminko bude trpět některou z těchto poruch, je hodně závislé na vašem věku. Nabízím vám rychlou přehledovou tabulku spolu s porovnáním s pravděpodobnostmi, které si možná dovedete snáze představit.

Když se narodila Penelope, bylo mi 31 let. Moje riziko díky tomu bylo asi 1 ze 700. Znamená to, že ze 700 žen mého věku, které otěhotní, se v průměru jedné narodí dítě s Downovým syndromem.

Před příchodem prenatalního testování ženy zjistily, zda jejich dítě trpí některou z těchto poruch, až ve chvíli, kdy se narodilo. V době, kdy moje matka čekala mě a moje bratry, se některým ženám nabízel test na tyto poruchy (zvaný amniocentéza) ve druhém trimestru. Tento test dovede přesně odhalit Downův syndrom a další chromozomální abnormality, ale současně přináší malé riziko potratu. Kvůli vztahu mezi těmito problémy a věkem matky bylo běžné nabízet tento test pouze ženám starším 35 let.

Riziko Downova syndromu podle věku...

Věk	Pravděpodobnost Downova syndromu
20–24	1 z 1488
25–29	1 z 1118
30–34	1 ze 746
35	1 z 374
36	1 z 289
37	1 z 224
38	1 ze 173
39	1 ze 136
40	1 ze 106
41	1 z 82
42	1 z 63
43	1 z 49
44	1 z 38
45	1 z 30

... a pár srovnání:

že za následující rok budete mít automobilovou nehodu: 1 z 50

že na vás příští rok přijde finanční kontrola: 1 z 200

že se zraníte při ohňostroji: 1 z 19 000

že vyhrajete jackpot Powerball: 1 z 80 milionů
(statistika z USA, pozn. překladatele)

Amniocentéza se stále provádí. Připojila se k ní další procedura jménem biopsie choria (*chorionic villus sampling, CVS*), která se dá provádět

dříve v těhotenství, ale rovněž přináší určité riziko potratu. Kromě toho však lékaři v posledních dvaceti letech udělali ohromný pokrok v oblasti prenatalního screeningu. Ten využívá informaci z ultrazvuku a krevních zkoušek v součinnosti s informacemi o vašem věku k přesnějšímu odhadu šance, že vaše dítě trpí nějakým chromozomálním problémem.

Výhodou screeningu je, že nepřináší žádné riziko potratu. Nevýhodou je, že vám nedokáže říct *jistě*, je-li vaše dítě postiženo poruchou. Ať jsou výsledky jakékoli, vždycky zůstává určitá (byť velmi malá) pravděpodobnost, že vaše dítě trpí chromozomální poruchou, o které se dozvíte až po jeho narození.

Jak jsem vysvětlila Jessemu, měli jsme teď tři možnosti:

Možnost první: Nedělat nic. Mohli jsme testování odmítnout úplně. Riziko chromozomálního problému by bylo určeno pouze mým věkem (tedy by bylo asi 1 ze 700) a pravdu bychom se dozvěděli, až se Penelope narodí.

Možnost druhá: Začít prenatalním screeninem. Lékařka může udělat screeningové testy a sdělit nám nové vyčíslení rizika (které může být vyšší, nebo nižší, než je průměr). Dopadne-li test dobře, může být riziko nižší než 1 ku 700, ale nikdy nebude nulové.

Možnost třetí: Přejít rovnou na invazivní testování (amniocentéza nebo biopsie choria). To by znamenalo proceduru s určitým rizikem, ale řeklo by nám to jistě, má-li naše dítě normální soubor chromozomů.

První možnost jsme hned vyloučili. Jak asi není zvlášť překvapivé vzhledem k povaze celé této knihy, já a můj manžel dáváme přednost většímu množství informací před menším. Jelikož neinvazivní testování (možnost 2) neznámá žádné riziko pro dítě, věděli jsme, že podnikneme aspoň to. Ne každý to samozřejmě cítí stejně. Víc než jedna kamarádka mi už řekla, že ví, že bude v těhotenství pokračovat, ať se bude dítě cokoliv, a že nechce riskovat „špatný“ výsledek testu, který by ji znepokojil víc, než je nutné. Jakkoli to já vidím jinak, je to plnohodnotný promyšlený názor.

Zbývala nám tedy možnost dvě versus možnost tři. Vysvětlila jsem Jessemu, jak tyto testy fungují. Půjdeme-li do neinvazivního testu, nakonec budeme vědět víc, ale pořád bude zbývat určité riziko. Podstoupím-li invazivní test, budeme to vědět jistě, ale nese to s sebou určité riziko.

„Díky, to je dobré vědět,“ napsal mi Jesse (dopisovali jsme si o tom e-mailem; překvapilo by vás, oč příjemnější to je u podobných komplikovaných analýz). „Ale pořád nemám dostatek informací. Vyjde-li neinvazivní testování dobře, jak velké je zbývající riziko? A nakolik riskantní je biopsie a amniocentéza (a, když jsme u toho, které z nich bychom dali přednost)? Jesse“

Měl pochopitelně pravdu (nestává se to často, ale někdy přece). Abychom se mohli rozhodnout, potřebovali jsme znát čísla. Sama o sobě nám pořád stačit nebudou, protože musíme zvážit své osobní pocity ohledně potratu nebo děťátka s postižením. Ale dokud nebudeme znát data, nemůžeme tu diskusi ani zahájit.

A tak jsem se do toho pustila.

Na prenatalní prohlídce v 10. týdnu jsem se zeptala své lékařky. Doporučila mi screeningový test (neinvazivní možnost), a tak jsem jí položila zjednodušenou podobu své otázky. Vyjde-li test dobře, jaké bude moje riziko? Řekla mi, že „velmi nízké“.

„Jak nízké?“ zajímala jsem se. „Jedna z tisíce? Jedna z deseti tisíc? Jedna z třiceti tisíc?“

„Ano,“ zněla odpověď. „Tak nějak.“

Jsem ochotná připustit, že jsem kolem přesných údajů asi o něco neurotičtější než většina lidí, ale tohle mi připadalo až příliš neurčité: jedna z tisíce a jedna ze třiceti tisíc mi připadá jako velký rozdíl. Abychom si to snáze představili, u jedné z tisíce těhotných žen asistuje s porodem porodní asistentka místo lékaře; je to jistě neobvyklé, ale vsadila bych se, že někoho takového budete znát. Naopak 1 ku 30 000 je třeba riziko, že se tento rok dostanete na lékařskou pohotovost se zraněním, které bude nějak souviset s příkrývkou (ne, tohle jsem si fakt nevymyslela). A vsadila bych se, že nikoho, komu by se něco podobného stalo, asi neznáte.

Testy neprobíhaly přímo v ordinaci méj lékařky, nýbrž v jiné ordinaci, kde pracoval genetický poradce. Ten člověk bude jistě schopen zodpovědět moje otázky lépe. Ehm, tak ne. Konečný závěr zněl, že při dobrém výsledku testu bude moje riziko odpovídat dvacetileté ženě. To zní výborně, ale co to znamená? Dvacetiletou ženu, jejíž testy dopadly dobře? Nebo dvacetiletou ženu, která na žádném testování nebyla? Doprovázel to malý sloupcový diagram, jenž ukazoval, jak můj fyzický věk 31 let je mnohem vyšší než můj „genetický věk“ 20 let. Jistě tušíte, že to mi tedy opravdu pomohlo. Pořád jsem neměla ani páru, co má znamenat ten „genetický věk“.

V otázce rizika potratu při invazivních metodách testování nebyla moje lékařka o mnoho sdílnější. Měla jsem sice konkrétní číslo (riziko potratu asi u 1 z 200 amniocentéz), ale vyšlo najevo, že to je stejné číslo, které sdělili méj matce v roce 1985. Nechtělo se mi věřit, že se od té doby nic nezměnilo.

Uvědomila jsem si, že jestli chci odpověď na kteroukoli z těchto otázek, budu se do průzkumu muset pustit sama. Začnu tedy tím, že se pokusím zjistit, jak přesně tyto screeningové testy fungují, a potom si zkusím vyčíslit rizika invazivního testování.

Předem prozrazuji, že nakonec jsem z toho všeho měla docela optimistický pocit. Neinvazivní screeningové testy jsou opravdu fajn. Při dobrém výsledku se moje zbývající riziko bude pohybovat někde kolem 1 ku 6 000, což – i na moje vysoké standardy – je opravdu málo. A invazivní testování se časem také velmi zlepšilo. Biopsie choria (jednoznačně lepší možnost) přináší jen miniaturní riziko potratu, daleko nižší než těch uváděných

1 ku 200. V každém případě na tom nebudeme tak zle (třebaže jen to samo se za nás nerozhodne – o tom si ještě povíme).

Neinvasivní prenatalní screening

Koncepčně je prenatalní screening jednoduchá záležitost. Cílem je nalézt u plodu nějakou vlastnost, která je běžnější pro děti s Downovým syndromem, a na jejím základě pak informovat rodiče o pravděpodobnosti, že je jejich miminko nějak postižené.

Základní myšlenka bude asi srozumitelnější, když si ji vysvětlíme na příkladu, který nesouvisí s těhotenstvím. Představme si proto emocionálně méně náročný proces nakupování ovoce. V obchodě před sebou vidíte hromadu kantalupů a chcete se ujistit, že ten, který si vyberete, bude zralý. Abyste u jednoho konkrétního melounu věděli jistě, že je zralý, budete ho muset rozkrojit a ochutnat. To však pochopitelně není možné dřív, než si meloun koupíte.

Místo toho nejspíš zkusíte zjistit, je-li ovoce zralé tak, že se zamyslíte nad vším, co se dá poznat zvenčí. Jakou má barvu? Jak voní? Na to mají lidi všechny možné triky. Někdo mi jednou řekl, že se to dá poznat podle toho, jestli je plod hodně těžký. Ať je váš osobní systém jakýkoliv, teorie je pořád tatáž. Vezměte si třeba barvu. V průměru melouny, které mají část kůry ještě zelenou, budou zralé s menší pravděpodobností. Proto uvidíte-li meloun s nezelenou slupkou, pomyslíte si, že bude pravděpodobněji zralý. Statistik by řekl, že se snažíte *vyvodit pravdu* (jestli je, nebo není zralý) *na základě signálu* (v tomto případě podle toho, je-li kůra zelená).

S pomocí těchto technik si vyberete kantalup, který podle vás bude nejspíš zralý, a ten si koupíte. Ale víte přitom, že ať jsou vaše triky sebelepší, určité riziko stále existuje. Je určitá šance, že až přijдете domů a meloun rozkrojíte, zjistíte, že je nezralý. Některé kantalupy, které vypadají zrale, nejsou. Naopak v koši bývají i kantalupy, které tam všichni vracejí, protože vypadají nezrale – jsou zelené, zvlášť nevoní – a přitom ve skutečnosti zralé jsou. To jsou dva různé druhy „chyb“. V prvním případě si myslíte, že je všechno v pořádku, ale ono není. V tom druhém si myslíte, že je nějaký problém, a on žádný není.

Tento příklad vám může připadat absolutně mimo – a co do emocionální potence a důležitosti nepochybně je! –, ale ze statistického hlediska se velmi podobá fungování screeningu v prvním trimestru. Lékaři chtějí identifikovat děti, které jsou zdravé (v našem příkladu odpovídají zralým melounům). Znají několik vlastností, které jsou obvyklejší mezi zdravými dětmi (v našem příkladu žádná zelená část slupky). Vidí-li, že plod má některý z těchto dobrých znaků, je pravděpodobnější, že je dítě zdravé.

V případě Downova syndromu existují tři markery, které lékaře ve screeningu v prvním trimestru zajímají. Nejužitečnějším z nich je