

Vrozené vady

Každým rokem se v naší republice narodí asi 100 000 dětí. Podle statistik 3 - 5 procent z nich má nějakou vrozenou vadu. Většinou se sice jedná o lehké odchylky od normy, které ale přesto mohou být příčinou různých zdravotních problémů. Někdy to jsou ale poškození velmi těžká, která jsou příčinou celoživotní invalidity. Život dítěte s takovou poruchou pak znamená utrpení nejen pro ně samotné, ale i pro jeho rodinu, a je významnou ekonomickou zátěží pro celou společnost. Proto jedním z hlavních úkolů moderního porodnictví je takovým tragédiím předcházet

Kritické první tři měsíce

Velká část vrozených vad, které postihují narozené děti, vzniká během těhotenství, působením různých škodlivých činitelů. Některé jsou známé: radioaktivita, rentgenové záření, léky a různé chemické látky, virové infekce... Nejcitlivější z hlediska vzniku vad jsou první 3 měsíce gravidity, kdy zárodek prochází velmi bouřlivým vývojem, formuje se jeho tvar, vznikají končetiny a orgány. Když v této době jakýkoliv činitel naruší dělení buněk, následkem může být vrozená vada orgánu, který právě v té době vznikal. Často přitom ani nezáleží na tom, o jakou škodlivinu se jedná, ale spíše na okamžiku, kdy zapůsobila. V této souvislosti je mimochodem velmi pozoruhodné, že první dva týdny svého života je embryo na tyto vlivy naopak zcela necitlivé, protože vznikající organismus je schopen veškeré škody beze zbytku nahradit. Kdybychom z něj polovinu doslova odřízli, vznikne přesto úplně normální jedinec. Tato fascinující schopnost se ale ztrácí v třetím týdnu po početí a nastupuje už zmíněné velmi zranitelné, tzv. teratogenní období, trvající po celých následujících 10 týdnů.

Primární prevence obtížná

Zdálo by se, že prevence je v tomto případě lehká: dát si pozor na vše, co může zárodek poškodit; takovou prevenci bychom nazývali primární. Tuto snahu má jistě každá těhotná, problém ale je v tom, že zdaleka ne všechny poškozující činitele známe. Řada z nich je součástí našeho běžného životního prostředí a vyhnout se jim prostě nelze. Typickým příkladem jsou virové choroby: prakticky všechny virové nákazy napadají plod. Některé jeho vývoj poškozují, jako například zarděnky, které jsou klasickým případem. Onemocnění zarděnkami v prvních 3 měsících těhotenství vyvolává srdeční a oční vady s takovou pravidelností, že průkaz této infekce je důvodem k přerušení těhotenství a děvčata se proto proti zarděnkám očkují. Ale virů, které mohou působit poškození plodu, je daleko více, a některé nebezpečné nákazy navíc proběhnou jako zcela banální chřipka. Vyhnout se na jaře nebo na podzim nachlazení skoro nejde a přitom zjistit, který virus stál za rýmou nebo kašlem, jež postihnou jednou za těhotenství snad každou druhou nastávající matku, je prakticky velmi obtížné. Ostatně i kdybychom to zjistili, je nám to málo platné: výše rizika je u většiny virů nepříliš známá, a pokud ano, není taková, aby jen samotná nákaza byla důvodem k přerušení těhotenství, jako je třeba v případě zmíněných zarděnek.

Kromě virů se na nás ze všech stran spousta různých teratogenů (látek, poškozujících vývoj zárodku) v podobě insekticidů, herbicidů, polychlorovaných bifenyly, těžkých kovů... Přesto, nebo právě proto, se při porodu postiženého plodu ani pečlivou analýzou průběhu těhotenství většinou nedá odhalit činitel, který za malformaci. Jinými slovy: primární prevence prakticky možná není, i když se mnozí důkazy o ochranném vlivu užívání kyseliny listové v těhotenství, ale jistě ani tento vitamin ze skupiny B nedokáže zabránit všemu. Velmi důležitou roli má proto prevence sekundární, to znamená vyhledávat postižená těhotenství a zabránit porodu poškozeného plodu.

Chyby genetického kódu

Další část postižených plodů si nese chybu do života již ve své genetické výbavě. Nositelem dědičnosti jsou chromosomy, zvláštní mikroskopické pentlicovité útvary tvořící obsah buněčného jádra. Člověk stojí na vysokém stupni vývoje a proto jich má více než většina ostatních živočichů: 46. Přesněji 23 párů. Při vzniku zárodečné buňky se musí soubor chromozómů rozdělit na dvě stejné poloviny, po splnutí zárodečných buněk se zase příslušné chromozómy musí najít a opět spojit v jedno jádro. Je to děj nesmírně složitý, při kterém dojde k chybě velmi často. Vzniklému jedinci pak buď některé části genetické výbavy chybí, nebo přebývají. Stává se to mnohem častěji, než bychom čekali: minimálně 70% všech zárodků takovou vadu má! Je to neuvěřitelné číslo, které na první pohled vypadá jako tisková chyba, ale je skutečné. Naprostá většina těchto postižených zárodků však odumírá v samém začátku těhotenství, obvykle ještě dříve, než žena vůbec rozpozná, že čeká dítě.

Jen několik málo typů chromozomálních abnormit je slučitelné s vývojem plodu až do porodu. I z nich se dočká porodu jen zlomek procenta původního počtu. Přesto čas od času některou rodinu potká tragédie v podobě narození takového těžce postiženého dítěte. Nejčastěji je to Downův syndrom. Downův syndrom bývá někdy nazýván nesprávně mongolismem. Je to proto, že je pro něj charakteristický plochý obličej (jeho příčinou je porucha tvorby obličejových kostí) a deformace oční štěrbin, tzv. epikantus, která poněkud připomíná tvar očí u žlutého plemene, jinak onemocnění nemá s mongolskou národností samozřejmě nic společného. Především jsou ale takoví jedinci – kromě jiných vad – těžce a samozřejmě nenapravitelně mentálně postižení. Příčinou je jeden nadbytečný chromozóm (konkrétně jednadvacátý) přítomný v každé tělesné buňce. I tyto plody se většinou samovolně potrácejí v průběhu těhotenství a porodu se jich dočká jen asi necelé jedno procento, ale i tak postihuje Downův syndrom asi jedno dítě z tisíce narozených, dokonce spíše o něco více. Kdybychom neprováděli vyšetření zaměřené na tyto vady, každoročně by se v naší republice narodilo asi 130 – 150 takto postižených dětí. Není třeba zdůrazňovat, jaká je to nevýslovná tragédie pro rodinu a ekonomická zátěž pro společnost.

Jak získat buňky nenarozeného plodu

Je několik způsobů, jak ještě před narozením vyhledat takto postižené plody. Spolehlivé však jsou jen metody, kterým říkáme invazivní (to znamená obecně takové, kdy do vyšetřovaného nějak pícháme, řízeme, nebo mu aspoň něco někam strkáme). V tomto případě jde konkrétně o odběr částek plodové tkáně nebo alespoň plodové vody; k tomu je nutné proniknout do děložní dutiny. To je nejen nepříjemné, ale především pro plod do určité míry nebezpečné. V každém případě riziko odběru plodové vody asi desetinásobně převyšuje riziko genetického postižení. Kdybychom takovými metodami vyšetřovali všechny těhotné, sice bychom za rok zabránili narození o něco více než stovce těžce postižených dětí, ale současně bychom zcela zbytečně způsobili potrat asi desetinásobného počtu naprosto zdravých plodů. Další důvod, proč se invazivně nedají vyšetřovat všechny počaté plody, je ekonomická nákladnost. Vyšetření všech těhotných v naší republice za by stálo ročně asi 600 miliónů korun, a na to veřejné zdravotnictví prostě nemá. A nejen u nás. To všechno jsou důvody k tomu, aby se invazivní vyšetření prováděla jen u těhotných, u kterých je riziko porodu postiženého dítěte vyšší, přinejmenším srovnatelné s rizikem vyšetřovací metody. Nyní jde o to jak zjistit, které těhotné to jsou.

Nepřítel kalendář

Nejdůležitějším faktorem, který ovlivňuje výskyt genetických anomálií je věk matky. Jak dramaticky roste nebezpečí porodu dítěte postiženého Downovým syndromem s věkem matky nám ukazuje graf. Z něho vidíme, že již ve 35 letech je riziko stejné, jako riziko potratu po odběru plodové vody, proto se od tohoto věku vyplatí dělat tato náročná chromozomální vyšetření všem těhotným ženám. V tomhle byla příroda k ženám trochu nespravedlivá: zatímco muži mohou plodit děti třeba do sta let, aniž by jejich potomci byli jakkoliv postiženi, u žen to neplatí. Zatímco v 25 letech dítě s Downovým syndromem porodí jedna žena z 10 000, třeba ve 45 letech je to už každá osmadvacátá. Je to proto, že se svými zárodečnými buňkami se žena již narodí a během jejího života další nevzniknou; všechna její vajíčka jsou tedy tak stará, jako ona sama. Mužské pohlavní buňky naproti tomu vznikají stále nové a mladé. Alespoň v tomto ohledu má pravdu rčení, že muži nestárnou. (Z většiny jiných hledisek naopak stárnou rychleji.)



Příliš malá oka skrínigové sítě

Vyšetřit všechny ženy na 35 let amniocentézou (odběrem plodové vody) sice zabezpečí jim samým porod zdravého dítěte, ale neřeší to problematiku chromozomálních vad (odborně tzv. aneuploidii) v

celé populaci. Mnohem více dětí se totiž rodí ženám mladším, a proto asi 80% všech takto postižených dětí porodí ženy pod touto věkovou hranicí. Jak je to možné? Protože ženy mladší sice mají riziko menší, ale matek je mezi nimi mnohem více.

Proto bylo třeba vyvinout ještě jiný test, než je pouhý pohled na datum narození. V polovině 80. let se přišlo na to, že těhotná žena, nosící v děloze plod s některými typy těchto vad, má snížené anebo zvýšené hladiny některých látek ve své krvi, konkrétně jde o alfafetoprotein (AFP), lidský choriový gonadotropin (hCG) a estriol (E3). Protože odběr krve ze žíly s sebou žádné nebezpečí nenese a stanovení těchto látek není zase až tak drahé, byl na světě poměrně vhodný *skriningový* test, to znamená takový, který je možno použít opravdu u všech. Ale i s ním jsou určité problémy. Především zdaleka není tak přesný. Variační šíře stanovených látek v krvi matky je natolik široká, že úplně stejnou hodnotu můžeme zjistit u normálního těhotenství, stejně jako u defektního; nevíme, jestli se jedná o horní pásmo normálu zdravého plodu, nebo spodní pásmo obvyklých hodnot plodu defektního. Proto výsledek tohoto *biochemického skriningu* má vždy pravděpodobnostní charakter, tj. neurčí nám, zda ta která těhotná má v děloze defektní plod, ale pouze *s jakou pravděpodobností* jej má. Další scénář je pak jednoduchý: je-li výsledné riziko větší, než riziko plynoucí pro plod z amniocentézy, odběr plodové vody doporučíme. Dobře, to se zdá jednoduché a logické. Jenže skriningový test musí být nastaven tak, aby pokud možno žádný závažný případ neunikl. To je vyváženo tím, že v této pomyslné síti uvázne celá řada normálních těhotenství. Říkáme, že test má vysokou falešnou pozitivitu. Podle zkušeností asi 7% těhotných má pozitivní test a je jim doporučen odběr plodové vody. To je 70 z tisíce. Riziko Downovy choroby je asi jedna z tisíce. U 69 těhotných provádíme tedy odběr plodové vody zbytečně. Zdánlivě se nic nestane, ale dovedete si představit, jaká duševní muka prožije zbytečně těch 69 žen s normálním těhotenstvím, když jim jejich gynekolog oznámí, že test na vrozené vady je pozitivní? Dovedete si představit, kolik strachu o své často vymodlené dítě si vytrpí? A kolik nocí probdívá při asi dvou týdenním čekání na výsledek chromozomálního vyšetření buněk z plodové vody? A to vůbec nemluvíme o těch, kde se postižení plodu skutečně prokáže. Protože vyšetření je možné až asi v 16. – 18. týdnu těhotenství, ke konečnému závěru se dopracujeme někdy tak v polovině těhotenství. I když naše zákony umožňují přerušování těhotenství v případě prokázané vady plodu až do 24. týdne gravidity, nemůžeme zavírat oči před tím, že takový zákrok zanechá v duši ženy jizvu na celý zbytek života.

Ani ultrazvuk není stoprocentní

To všechno je důvodem, proč se stále hledají nové metody, jak vrozené vady plodu odhalit lépe a hlavně co nejdříve. Velmi nadějně jsou pokroky v ultrazvukové diagnostice. V současné době se rutinně provádí u nás ultrazvukové vyšetření třikrát v celém průběhu těhotenství. Nejdůležitější je to první, ke kterému by mělo dojít ve 12. týdnu těhotenství (počítáme-li od prvního dne poslední menstruace) nebo v 10. (počítáme-li od skutečného okamžiku početí). V té době je těhotenství již dosti pokročilé, abychom na plodu leccos viděli, a dost malé, abychom jej v případě nutnosti mohli bez větších problémů přerušit. Toto vyšetření by se mělo provádět vysokofrekvenční sondou, kterou je sice nutno zavést do pochvy, ale zato má nesrovnatelně vyšší rozlišovací schopnost než běžné sondy, které se jen přikládají na břicho. Bohužel poševní vysokofrekvenční sondu má málokterý gynekolog, protože nebývá standardní součástí ultrazvukového přístroje a je velmi drahá.

Druhé ultrazvukové vyšetření zaměřené na vrozené vady se provádí mezi 18. a 20. týdnem. Tehdy už je vidět mnoho detailů, lze pozorovat srdeční chlopně, ledviny, detaily obličeje. Přesto i tak zůstává řada vrozených vad ultrazvukovým vyšetřením nezjištěna. Odhaduje se, že to je minimálně 15%. Ne vždy je to chyba vyšetřujícího lékaře; nejčastěji za to může silná tuková vrstva v břišní stěně. Je to jen další nepříznivý aspekt vlivu nadváhy a obezity na zdraví, o kterém se obvykle nemluví.

Vyhledávání vrozených vad u ještě nenarozených plodů je v současné době jedním z nejdůležitějších úkolů předporodní péče. Dá se čekat, že tato snaha bude stále úspěšnější. Veliké naděje se vkládají do pokroku v technologii ultrazvukové diagnostiky, zejména třírozměrné zobrazení. Bohužel jsou to záležitosti velmi drahé a nelze si než přát, aby na ně naše zdravotnictví mělo prostředky. Ale i přes všechny pokroky budou vždy rodiče s napětím očekávat porod. Protože není důležité, jestli to bude chlapeček nebo holčička, jaký bude mít kočárek a jestli bude mít drahá značková chraстítka. Důležité je to, co od těhotných často slýchávám: Hlavně aby to bylo zdravé, pane doktore!