



## Doc. MUDr. Róbert Dankovčík, PhD., MPH



Doc. Dankovčík promoval na LF UPJŠ Košice v roku 1992. Odvtedy pracuje ako odborný asistent na II. gynekologicko-pôrodníckej klinike LF UPJŠ Košice ako pedagogický zástupca prednosti kliniky. V roku 1995 absolvoval atestáciu I. stupňa v odbore gynékológia a pôrodníctvo a v roku 2000 atestáciu II. stupňa. V roku 2006 získal atestáciu v odbore ultrasonografia v gynékológií a pôrodníctve a v roku 2007 atestáciu v odbore feto-maternálna medicína. Od roku 2003 vykonáva USG diagnostiku vrozených vývojových chýb srdca plodu (školiteľ Doc. MUDr. J. Marek, PhD., Great Ormond Street Hospital, London). V roku 2002 získal certifikát Fetal Medicine Foundation London na skríning Downovho syndrómu. V roku 2004 obhájil dizertačnú prácu „Integrovanie nových markerov do antenatálneho skríningu chromozómových abnormalít“ a získal titul PhD. V rokoch 2005 a 2006 získal 3. miesto v celosvetovej súťaži v prenatálnej diagnostike vrozených vývojových chýb plodu „Case of the week“ ([www.thefetus.net](http://www.thefetus.net)). V roku 2010 habilitoval na LF UPJŠ. V roku 2011 ukončil študium na SZU Bratislava v odbore MPH (Master of Public Health). Je členom Slovenskej gynekologicko-pôrodníckej spoločnosti a Medzinárodnej spoločnosti pre ultrazvuk v pôrodníctve a gynékológií.

Dr. Dankovčík graduated from the Faculty of Medicine UPJŠ in Košice in 1992. Since then he has been working as a senior lecturer at the 2nd Department of Gynaecology and Obstetrics of the Faculty of Medicine UPJŠ Košice. In 1995 he passed his specialty board exam (Level 1) in Gynaecology and Obstetrics and in 2000 specialty board exam (Level 2). In 2006 he received specialty in Ultrasonography in Gynaecology and Obstetrics and in 2007 specialty in Feto-maternal Medicine. Since 2003 he has been performing ultrasonographic diagnosis of congenital heart defects in the fetus (supervisor Assoc. Prof. MUDr. J. Marek, Ph.D., Great Ormond Street Hospital, London). In 2002 he obtained the Fetal Medicine Foundation Certificate of competence in screening Down syndrome. In 2004 he defended his Ph.D. thesis "Integration of new markers to antenatal screening of chromosomal abnormalities". In 2005 and 2006 he took the 3rd place in a world competition "Case of the week" in prenatal diagnosis of congenital birth defects ([www.thefetus.net](http://www.thefetus.net)). In 2010 he habilitated at the Faculty of Medicine UPJŠ. In 2011 he graduated from the Slovak Medical University in Bratislava and earned the title Master of Public Health. He is a member of the Slovak Society of Gynaecology and Obstetrics and the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology.

# Róbert Dankovčík

Centrum prenatálnej diagnostiky, s.r.o. Košice  
Centre of Prenatal Diagnosis, s.r.o. in Košice



## Genetický sonogram ako cesta k znižovaniu počtu invazívnych výkonov

### Genetic sonogram. A method to decrease the number of invasive interventions

Stratégia skríningu chromozómových abnormalít na Slovensku bola naposledy modifikovaná v roku 2006 Vestníkom MZ SR 2006: Odborné usmernenie o prenatálnom multimarkerovom skríningu vrodených vývojových chýb. Ako nepodkročiteľným minimom je stanovený double test s využitím AFP a hCG, ktorého senzitivita je na úrovni 5 % falošnej pozitivitu len 54 %. Viacero pracovísk používa kombinovaný test v prvom trimestri alebo rôzne kombinácie biochemických testov s alebo bez použitia merania nuchálnej translucencie. Na pracovisku Centra prenatálnej diagnostiky s.r.o. v Košiciach používame okrem týchto metodík aj tzv. genetický sonogram - USG vyšetrenie medzi 18. - 22. tg, pri ktorom prepočítavame riziko chromozómových abnormalít u každej pacientky na základe vstupného rizika z testu s najvyššou senzitivitou, ktorý pacientka absolvovala (ak neabsolvovala žiadnen test, tak z rizika z hľadiska veku). Na prepočet používame software podľa DeVoreho. Ním deklarovaná senzitivita je u žien s vysokým rizikom (vek alebo pozitivita v biochemickom skríningu) 91 % pri 14 % falošnej pozitivite. Test sme modifikovali tým, že sme do jeho softvéru zakomponovali vyšetrenie dĺžky nosovej kosti, pričom cut-off je dĺžka menšia ako 5 % normy. Vyšetrili sme celkovo 8388 tehotných. U 2542 pacientok s vysokým rizikom sme identifikovali 86,6 % plodov s T21 (FPR 8,41 %) pri inkorporácii merania dĺžky nosovej kosti 100 % plodov s T21 (celkovo 30 plodov s T21). U 2824 pacientok s nízkym rizikom sme zachytili 1xT13 a 1xT18 (100 % záchytnosť). Podľa DeVoreho nie je táto metodika vhodná pre populáciu s nízkym rizikom pre vysokú 14 % falošnú pozitivitu. V našom súbore sme dosiahli falošnú pozitivitu na akceptovateľnej 2,76 % úrovni - čím odporúčame používať túto metódu aj pre populáciu žien s nízkym rizikom.

Potenciálna redukcia invazívnych výkonov je 91 % (100 % minus falošná pozitivita 8,41 %). Skutočná redukcia počtu invazívnych výkonov v našom súbore je 69,7 %.

Genetický sonogram je schopný v rukách špičkových sonografistov detektovať aneuploidie s vysokou úspešnosťou. V dnešnej dobe, kedy rastie pomerné zastúpenie tehotných žien starších ako 35 rokov (11 %), je neakceptovateľná zastaraná koncepcia vekovej indikácie na invazívnu diagnostiku. Vo vyspelých krajinách ako je VB je akceptovateľná iba tá skríningová metodika, ktorá dosahuje 90 % senzitivitu pri 2 % falošnej pozitivite. Jedna z cest ako zlepšiť situáciu na Slovensku je zmena stratégie konzultačnej činnosti klinického genetika. Na základe našich skúseností odporúčame amniocentézu po absolvovaní expertného USG vyšetrenia tzv. genetického sonogramu s rekalkuláciou rizika a následnej konzultácií s klinickým genetikom.

Strategy of screening chromosomal abnormalities in Slovakia was last modified in 2006 by the Bulletin of the Ministry of Health SR: Professional regulation on prenatal multmarker screening for birth defects. As a set risk cut-off level is determined a double test with using AFP and hCG, which sensitivity is of only 54% with a 5% false-positive rate. Several centres use a combined test in the first trimester or various combinations of biochemical tests with or without measuring nuchal translucency. At our Centre of Prenatal Diagnosis, s.r.o. in Košice we use in addition to these methods also a so-called genetic sonogram - USG examination between 18 and 22 weeks of gestation, where we calculate a risk of chromosomal abnormalities in each patient based on the initial risk from the test with the highest sensitivity, which the patient has undergone (in case of no test undergone, accordingly risk regarding maternal age). For calculation we use DeVore software. According to DeVore a declared sensitivity in women at high risk (age or positivity in biochemical screening) is 91% with a 14% false-positive rate. We modified the test with integrating evaluation of a length of the fetal nasal bone, where a cut-off is a length less than 5% of standard, into the software. We examined a total number of 8,388 pregnant women. In 2,542 patients at high risk we identified 86.6% fetuses with T21(FPR 8.41%) with incorporation of measuring a length of the fetal nasal bone 100% fetuses with T21 (total 30 fetuses with T21).

In 2,824 patients at low risk we recorded 1xT13 and 1xT18 (100% detection rate). According to DeVore this method is not suitable for a population at low risk due to a high 14% false-positive rate. In our group of patients we obtained a false-positive rate of an acceptable 2.76 % – thus we recommend this method also for a female population at low risk.

Potential reduction of invasive procedures accounts for 91% (100% minus false-positive rate of 8.41%). The existing reduction of a number of invasive procedures in our group is 69.7%.

Genetic sonogram performed by sonographers trained and accredited for this service allows detecting aneuploidies with high effectiveness. Currently, there increases proportional representation of pregnant women over 35 years of age (11%) and thus an out-of-date concept of age indication for invasive diagnosis is unacceptable. In developed countries, such as Great Britain, the only acceptable screening method is that which reaches 90% sensitivity for a 2% false-positive rate. One way how to improve a situation in Slovakia is to change a strategy of consultation activity of a clinical geneticist. Based on our experience we recommend providing amniocentesis after undergoing special USG examination, a so-called "genetic sonogram", with recalculation of risk and a following consultation with a clinical geneticist.