

Detekcia chromozómových aberácií zo vzorky tkaniva potrateného plodu

Klinický význam

Stanovenie konštitučného karyotypu vzorky tkaniva potrateného plodu sa vykonáva pri spontánnom potrate plodu, plodového vajíčka alebo plodovej časti placenty, alebo pri inštrumentálnom vybavení zadržaného potratu. Cieľom vyšetrenia je potvrdenie alebo vylúčenie (na úrovni rozlíšenia danej genetickej laboratórnej metódy) akejkoľvek chromozómovej aberácie ako potenciálnej príčiny spontánneho (zadržaného) potratu.

Indikačné obmedzenia

Indikuje gynekológ pôrodník.

Vyšetrenie konštitučného karyotypu spontánne potrateného plodu (alebo zadržaného potratu) je štandardná súčasť diferenciálnej diagnostiky príčiny potratu. Preto sa nevyžaduje genetická konzultácia pred odoslaním vzorky na genetické vyšetrenie.

Genetická konzultácia je obligatórne indikovaná v prípade patologického nálezu a/alebo ak si kompletizácia genetického vyšetrenia a jeho interpretácia vyžadujú doplnkové vyšetrenie vzorky progenitorov.

Genetická konzultácia je fakultatívne indikovaná v prípade fyziologického nálezu.

Predanalytické informácie

- Približne 10 – 50 mg (1 cm³) embryonálneho tkaniva choriových klkov bez prímiesí materského tkaniva do sterilnej skúmavky s fyziologickým roztokom, resp. do odberového kontajneru (objem 50 – 100 ml) s fyziologickým roztokom,
 - Uchovávať pri teplote 4 – 10 °C.
- Odber vzorky periférnej krvi matky (na vylúčenie kontaminácie tkaniva plodu materským tkanivom).
 - Odoberá sa 5 ml periférnej krvi do skúmavky s roztokom EDTA.
 - Uchovávať pri teplote 4 – 10 °C.

Bez odberu periférnej krvi matky nie je možné poskytnúť správny výsledok kvôli predpokladanej kontaminácii materskými bunkami, a to najmä pri ženskom pohlaví plodu.

Odberové dni: pondelok, utorok, streda, štvrtok.

Transport materiálu

- Doručiť vždy priamo do Centrálného laboratória Bratislava najneskôr do 24 hodín od odberu biologického materiálu (transport na vyžiadanie zabezpečujeme).
- Každá vzorka biologického materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná žiadanou (žiadanku na vyžiadanie zasielame prostredníctvom medicínskych reprezentantiek, resp. vodiča transportujúcej vzorky).
- Pri teplote 4 – 10 °C – tkanivo plodu.
- Pri teplote 4 – 10 °C – periférna krv matky.

Interferencia

Kontaminácia materskými bunkami môže viesť k ovplyvneniu výsledku QF-PCR. Preto požadujeme súčasný odber periférnej krvi matky.

Metóda

- QF-PCR (Kvantitatívna Fluorescenčná Polymerázová Reťazová Reakcia) – stanovenie počtu chromozómov v analyzovanom súbore.
- MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) – vylúčenie špecifických súborov mikrodelačných a mikroduplikačných chromozómových aberácií.
- aCGH (array Komparatívna Genómová Hybridizácia) – vylúčenie mikrodelačných a mikroduplikačných,

Dostupnosť vyšetrenia

Centrálné laboratórium Bratislava

Vypracoval

Medirex, a. s.: **RNDr. Miroslava Eckertová, PhD.**, laboratórny diagnostik

Medirex, a. s.: **MUDr. Peter Križan, CSc.**, odborný zástupca pre lekársku genetiku

Kontakt

+421 2 208 29 271, miroslava.eckertova@medirex.sk

Bratislava 18. 4. 2016