

Prenatálna genetická diagnostika pohlavia plodu

Neinvazívne prenatálne genetické vyšetrenie pohlavia plodu z krvi tehotnej.

Klinický význam

Neinvazívne prenatálne genetické vyšetrenie pohlavia plodu z krvi tehotnej z genetickej indikácie.

Indikačné obmedzenia

Vyšetrenie sa robí výlučne z genetickej indikácie a je hradené zdravotnými poisťovňami.

Výsledok vyšetrenia oznámi laboratórium len indikujúcemu genetikovi, vždy bezprostredne po stanovení pohlavia, a to aj pred ukončeným 12. týždňom tehotenstva.

Predanalytické informácie

- Odber 10 ml vzorky periférnej krvi tehotnej do 10 ml skúmavky s roztokom EDTA.
- Odber 2 ml vzorky periférnej krvi partnera tehotnej (otca plodu z aktuálnej gravidity) do skúmavky s roztokom EDTA (ako na krvný obraz).
- Odber vzorky krvi tehotnej odporúčame vykonať nie skôr ako v 10. týždni gravidity (nesmie sa vykonať pred ukončeným 8. týždňom gravidity).
- Odber vzorky krvi partnera nie je viazaný na trvanie gravidity, ale je vhodné, aby jeho vzorka bola v laboratóriu k dispozícii podľa možnosti súčasne so vzorkou tehotnej.
- Vzorku krvi tehotnej odoberá žena (kontaminácia vzorky mužskou DNA znemožňuje spoľahlivé stanovenie pohlavia plodu).
- Použijú sa obvyklé *Žiadanky na vyšetrenie **Klinická genetika*** (možno použiť aj staršie žiadanky, ktoré ešte neobsahujú rubriku na označenie testovania pohlavia, v takom prípade sa testovanie pohlavia plodu vpíše na miesto určené na poznámky).
- Odberové skúmavky je potrebné označiť samolepiacimi štítkami s čiarovým kódom (súčasť žiadanky), menom a rodným číslom tehotnej, resp. jej partnera.
- **Každú skúmavku osobitne** (vzorku partnera oddelene od vzorky tehotnej) je potrebné uzatvoriť do transportného vrecúška spolu so žiadankou a oddelene od ostatného prepravovaného biologického materiálu.
- Uchovávať a transportovať pri teplote 4 – 10 °C, vzorky nesmú zmrznúť.

Odberové dni

Počas pracovných dní pondelok až štvrtok, po ktorých bezprostredne nenasleduje deň pracovného voľna alebo pokoja, ak nie je individuálne dohovoréné inak.

Transport biologického materiálu

- Vzorky je potrebné doručiť do genetického laboratória v Bratislave alebo v Košiciach do 14.00 hod., najneskôr do 36 hod. od odberu vzorky (transport na vyžiadanie zabezpečujeme).
 - Každá vzorka biologického materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná žiadankou (nové žiadanky poskytujeme na vyžiadanie prostredníctvom odborných medicínskych reprezentantiek alebo vodiča transportujúceho vzorky).
- V tmavom suchom obale pri stabilnej teplote 4 – 10 °C.

Interferencia

Kontaminácia vzorky tehotnej mužskou DNA môže znehodnotiť stanovenie pohlavia plodu. V prípade, že u tehotnej alebo jej partnera bola v minulosti vykonaná transplantácia orgánov, vrátane kostnej drene, alebo v posledných 4 mesiacoch dostali krvnú transfúziu, môže táto interferovať s výsledkom testu.

Test nie je určený na diagnostiku patológie pohlavných chromozómov (ich počtu a/alebo štruktúry). Interpretácia výsledku vyšetrenia je obmedzená pri viacplodovej tehotnosti. Nález Y-chromozómových sekvencií znamená, že aspoň jeden z plodov je mužského pohlavia.

Metóda

Kvalitatívna/kvantitatívna PCR zameraná na detekciu Y-chromozómových sekvencií v cirkulujúcej DNA izolovanej z plazmy materskej krvi.

V prípade Y-pozitivity vzorky plodu sa výsledok testovania porovná so vzorkou DNA partnera metódou analýzy markerov Y-STR (Short Tandem Repeats) na pohlavnom chromozóme Y. Porovnanie so vzorkou partnera vylúči falošnú pozitivitu, ako aj kontamináciu vzorky plodu cudzorodou DNA.

Dostupnosť vyšetrenia

Genetické laboratórium **MEDIREX GROUP** v Bratislave a Košiciach.

Vypracovali

Medirex, a. s.: **RNDr. Gabriel Minárik, PhD.**, manažér rozvoja genetiky

Medirex, a. s.: **RNDr. Dagmar Landlová**, vedúca úseku prenatálnej genetickej diagnostiky

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

Kontakt

Všeobecné informácie: call centrum 0800 00 30 30.

Zabezpečenie transportu vzoriek: 0800 00 30 30, dispecing@medirex.sk.

Odborné informácie: gabriel.minarik@medirex.sk, dagmar.landlova@medirex.sk,
peter.krizan@medirex.sk

Bratislava 25. 7. 2016