

Prenatálna genetická diagnostika choriových klkov

Klinický význam

Stanovenie konštitučného karyotypu vzorky buniek biopsie choriových klkov sa vykonáva pri klinickom podozrení na konkrétnu cytogenetickú aberáciu a/alebo na vylúčenie (na úrovni rozlíšenia danej genetickej laboratórnej metódy) akejkoľvek chromozómovej aberácie v rámci diferenciálnej diagnostiky genetickej podmienených vrodených chorôb a syndrémov plodu.

Indikačné obmedzenia

Indikuje lekársky genetik. Vyšetrenie konštitučného karyotypu je „genetické testovanie“, preto sa vyžaduje genetická konzultácia a vyjadrenie informovaného súhlasu tehotnej, ktorej sa týka odber vzorky biopsie choriových klkov a genetické testovanie.

Základná genetická diagnostika sa vykonáva dvoma metódami:

- QF-PCR (Kvantitatívna Fluorescenčná Polymerázová Reťazová Reakcia), s výberom súboru testovaných trizómii/monozómii primerane podľa týždňa gravidity,
- konvenčné stanovenie karyotypu G- a C-prúžkovaním.

Použitie doplnkových a spresňujúcich genetických laboratórnych metód indikuje so súhlasom vedúceho laboratória genetik, ktorý vyšetrenie vykonáva a/alebo konzultujúci klinický genetik. Ide najmä o cytogenetické metódy a molekulovo-genetické metódy.

Cytogenetické metódy:

- FISH (Fluorescenčná In Situ Hybridizácia),
- multicolor FISH (mFISH).

Molekulovo-genetické metódy:

- vylúčenie špecifických súborov mikrodelačných a mikroduplikačných chromozómových aberácií metódou MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification),
- vylúčenie mikrodelačii a mikroduplikácií metódou aCGH (array Komparatívna Genómová Hybridizácia).

Predanalytické informácie

Odber

- Približne 10 – 50 mg tkaniva choriových klkov bez prímiesí materského tkaniva do sterilnej skúmavky s fyziologickým roztokom. Po odbere uchovávať pri laboratórnej teplote.
- Vzorka periférnej krvi matky (na vylúčenie kontaminácie choriových klkov plodu materským tkanivom). Odoberá sa 5 ml periférnej krvi do skúmavky s roztokom EDTA. Po odbere uchovávať pri teplote 4 – 10 °C.

Odberové dni
Utorok a streda

Transport materiálu

- Vzorok je potrebné doručiť vždy priamo do Centrálného laboratória do 14.00 h v deň odberu biologického materiálu (transport na vyžiadanie zabezpečujeme).
- Každá vzorka biologického materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná žiadosťou (žiadosť zasielame na vyžiadanie prostredníctvom medicínskych reprezentantiek, resp. vodiča transportujúceho vzorky).
- Pri laboratórnej teplote – choriové klky.
- Pri teplote 4 – 10 °C – periférna krv matky.

Interferencia

Kontaminácia materskými bunkami alebo placentárny mozaicizmus môžu viesť k nesúladu medzi výsledkami karyotypovania a QF-PCR. Preto požadujeme súčasný odber periférnej krvi matky.

Metódy

- Cytogenetická analýza (analýza chromozómov po G-prúžkovaní pri rozlíšení min. 400 G-pruhov)
- Metóda QF-PCR (kvantitatívna PCR – stanovenie počtu chromozómov v analyzovanom súbore)

Dostupnosť vyšetrenia

Centrálné laboratórium Bratislava

Vypracovali

Medirex, a. s.: Ing. Veronika Plavinová, laboratórny diagnostik
Medirex, a. s.: MUDr. Peter Križan, CSc., odborný zástupca pre lekársku genetiku

Kontakt

+ 421 2 208 29 283, veronika.plavinova@medirex.sk

Bratislava 13. 03. 2015