

Prenatálna genetická diagnostika amniocytov plodovej vody

Klinický význam

Stanovenie konštitučného karyotypu vzorky amniocytov plodovej vody 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 geneticky 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 plodovej vody a genetické testovanie.

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:

- osobitné farbiace metódy, napr. NORband,
- FISH (Fluorescenčná In Situ Hybridizácia),
- multicolor FISH (mFISH).

Molekulovo-genetické metódy:

- QF-PCR (Kvantitatívna Fluorescenčná Polymerázová Reťazová Reakcia), s výberom súboru testovaných trizómii/monozómii primerane podľa týždňa gravidity,
- vylúčenie špecifických súborov mikrolečných a mikroduplikačných chromozómových aberácií metódou MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification),
- vylúčenie mikrolečcií a mikroduplikaácií metódou aCGH (array Komparatívna Genómová Hybridizácia).

Predanalytické informácie

Odber

Štandardne sa odoberá cca 20 – 24 ml plodovej vody (PV) do 2 – 3 sterilných a riadne označených skúmaviek, pričom prvé 1 – 2 ml je potrebné odstrániť, aby sa zabránilo kontaminácii materskými bunkami. V prípade, ak sa požaduje rýchla diagnostika QF-PCR, musia byť k dispozícii minimálne 2 ml PV.

Odberové dni

- Cytogenetické vyšetrenie: utorok, streda
- Molekulovo-genetické vyšetrenie (QF-PCR): pondelok – piatok

Transport materiálu

- Vzorky 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 žiadankou (žiadanku zasielame na vyžiadanie prostredníctvom medicínskych reprezentantiek, resp. vodiča transportujúceho vzorky).
- Pri laboratórnej teplote – plodová voda.

Interferencia

Kontaminácia materskými bunkami môže viesť k nesúladu medzi výsledkami karyotypovania a QF-PCR.

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

Centrálné laboratórium Košice

Vypracovali

Medirex, a. s.: RNDr. Dagmar Landlová, laboratórny diagnostik

Medirex, a. s.: RNDr. Renata Lukačková, laboratórny diagnostik

Kontakt

+ 421 911 122 311, dagmar.landlova@medirex.sk

+ 421 904 586 952, renata.lukackova@medirex.sk

Bratislava 13. 03. 2015