



# Detekcia aneuploidií chromozómov 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y z plodu po spontánnom potrate

V záujme zvýšenia úrovne nami poskytovaných genetických laboratórnych vyšetrení počínajúc januárom 2011 ponúkame lekárom gynekológom možnosť detekcie aneuploidií chromozómov 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y z genetického materiálu pochádzajúceho z plodu po spontánnom potrate pomocou metódy QF-PCR.

Metóda QF-PCR je určená na detekciu špecifických chromozómových aneuploidií (trizómií, monozómií) uvedených chromozómov, a nie je určená na zisťovanie zmien počtu iných chromozómov, ani na detekciu štruktúrnych zmien, mozaicizmu a iných chromozómových abnormalít.

## **Predanalytická fáza:**

### **Vhodný materiál:**

Analýza metódou QF-PCR sa realizuje z DNA vyizolovanej z nasledujúcich typov biologického materiálu:

- Plná pupočníková krv
- Vzorka plodovej vody
- Tkanivo pochádzajúce z choriových klkov alebo z plodu

### ***Pupočníková krv (PK):***

Na vyšetrenie sa odoberá 5 ml neheparinizovanej plnej pupočníkovej krvi do sterilnej skúmavky s 0,5 ml 0,05M roztoku EDTA (skúmavka ako na krvný obraz). Po premiešaní sa materiál preleje do skúmavky s RNA-later, ktorý zabraňuje degradácii DNA. Skúmavky s roztokom na požiadanie poskytne Medirex, a.s. Premieša sa a do transportu sa uchováva pri teplote 4-8°C.

### ***Plodová voda (PV):***

Na molekulové vyšetrenie sa odoberá cca 3 – 5ml čistej, materskou krvou nekontaminovanej plodovej vody do čistej skúmavky podobne ako pri bežnej amniocentéze. Takto odobratá plodová voda sa do transportu uchováva pri laboratórnej teplote.

### ***Tkanivo (TK):***

Na molekulové vyšetrenie sa odoberá cca 1cm<sup>3</sup> nefixovaného, materskou DNA nekontaminovaného tkaniva do skúmavky s roztokom, zabraňujúcim degradácii DNA – RNA-later. Skúmavky s roztokom na požiadanie poskytne Medirex, a.s. Do transportu sa odobratý materiál uchováva pri laboratórnej teplote.

### **Upozornenie:**

Pri všetkých typoch biologického materiálu je potrebné sa vyhnúť kontaminácii materskou DNA (materská krv alebo materské tkanivo), ktorá negatívne ovplyvňuje výsledok analýzy. V mnohých prípadoch je analýza úplne znemožnená.

**Označenie materiálu:**

Každá vzorka materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná žiadankou.

Skúmavky s materiálom musia byť označené:

1. meno a priezvisko pacienta (matka)
2. rok narodenia pacienta
3. druh biologického materiálu (PV, PK, TK)
4. protizrážavý roztok (EDTA, RNA-later = RL)

Žiadanka musí obsahovať:

1. meno a priezvisko pacienta (matka)
2. rodné číslo pacienta
3. kód poisťovne pacienta
4. podpis a pečiatku s kódom lekára (špecialistu)
5. diagnózu slovom a medzinárodným kódom (zmenu diagnózy je nutné urýchlene nahlásiť telefonicky)
6. druh biologického materiálu a požadované vyšetrenia (PK, PV, TK molekulové vyšetrenie)

**Transport materiálu**

Označená vzorka materiálu s vyplnenou žiadankou sa odošle pomocou dopravnej služby priamo na pracovisko Klinickej genetiky, Galvaniho 17/C, kde ho preberie zodpovedná osoba. Dopravu po dohode zabezpečí Medirex, a.s.

**Spôsob dodania výsledkov**

Záverečná správa z genetických laboratórnych vyšetrení sa bude vyhotovovať po ich ukončení a bude sa zaznamenávať v laboratórnom informačnom systéme. Výsledok je k nahliadnutiu aj v elektronickej podobe. Záverečná správa sa tlačí v papierovej podobe a odosiela sa poštou indikujúcemu lekárovi.

V prípade ďalších otázok sme Vám k dispozícii na telefónnom čísle +421 915 59 57 63 alebo +421 2 208 29 270, prípadne na e-mailovej adrese: [ivana.hojsikova@medirex.sk](mailto:ivana.hojsikova@medirex.sk)

V Bratislave, 19. januára 2011

RNDr. Ivana Hojsiková  
Odborný zástupca pre genetiku Medirex, a.s.