

Pôvodná práca

NIPT z pohľadu klinického genetika

NIPT and clinical genetics – point of view

Katarína Melišová, Michal Ondrejčák, Peter Kleskeň
Oddelenie klinickej genetiky Novapharm s.r.o. ŽNaP Bratislava

Korešpondenčná adresa: MUDr. Katarína Melišová, CSc., OKG Novapharm, s.r.o., ŽNaP Bratislava, Šancová 110, 831 99 Bratislava, Slovak Republic, tel.: +421 220 292 447, e-mail: melisova.katarina@novapharm.sk

Publikováno: 30. 1. 2015 Přijato: 19. 1. 2015 Akceptováno: 23. 1. 2015
Actual Gyn 2015, 7, 11 ISSN 1803-9588 © 2015, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Melišová K, Ondrejčák M, Kleskeň P. NIPT z pohľadu klinického genetika. Actual Gyn. 2015;7:11

Autori uvádzajú svoje dvojročné skúsenosti s neinvazívnym prenatálnym testovaním aneuploidií chromozómov 13, 18, 21, X a Y u plodu. Od januára 2013 do decembra 2014 bolo vyšetrených 172 vzoriek. U všetkých vyšetrených bolo pred venepunkciou realizované klinicko genetické vyšetrenie pre vylúčenie aditívnych genetických rizík. Autori považujú za dôležité bezprostredne pred odberom krvi uskutočniť sonografické vyšetrenie pre potvrdenie vitality plodu a stanovenie gestačného týždňa. U troch pacientiek bol diagnostikovaný Downov syndróm, ktorý bol následne verifikovaný pomocou QFPCR a analýzou chromozómov buniek plodovej vody. U všetkých

plodov bola diagnostikovaná trizómia 21 chromozómu. U jednej pacientky bola neinvazívnym testom zistená trizómia chromozómu X. Gravidita naďalej pokračuje, pacientka verifikáciu odmietla. Zo 172 vyšetrených pacientiek bolo v 44 prípadoch uskutočnené cytogenetické vyšetrenie partnerov pre opakované reprodukčné straty v osobnej, resp. rodinnej anamnéze, alebo pri geneticky nevyšetrenej primárnej sterilite. Vo všetkých prípadoch bol stanovený normálny karyotyp. Doteraz 62 pacientiek porodilo klinicky zdravé deti a pohlavie detí bolo určené správne.