

Přehledový článek

Detekce Downova syndromu sekvenováním mateřské plazmy - naše účast v mezinárodní klinické validační studii InFANet

DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: our participation in the international clinical validation study InFANet

J. Loucký¹, M. Zemánek¹, R. Rychlíková¹, M. Macků¹, J. Trtková¹, P. Polák², E. Loucká², K. Čutka³, D. Čutka³, T. Nix³

¹ IMALAB s.r.o., Zlín

² Prediko s.r.o., Zlín

³ CLG s.r.o., České Budějovice

Korespondenční adresa: RNDr. Jaroslav Loucký, IMALAB s.r.o., U Lomu 638, 76001 Zlín, tel.: +420 602303098, e-mail: loucky@imalab.cz

Publikováno: 30. 12. 2011 Přijato: 22. 12. 2011 Akceptováno: 27. 12. 2011

Actual Gyn 2011, 3, 65 ISSN 1803-9588 © 2009, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Loucký J, Zemánek M, Rychlíková R, Macků M, Trtková J, Polák P, Loucká E, Čutka K, Čutka D, Nix T. Detekce Downova syndromu sekvenováním mateřské plazmy - naše účast v mezinárodní klinické validační studii InFANet. Actual Gyn. 2011;3:65

Prenatální screening Downova syndromu a některých dalších chromozomálních aberací je v současnosti prováděn pomocí biochemických testů, případně kombinovaných s ultrazvukovým vyšetřením. Pozitivní výsledek screeningu je zpravidla důvodem pro provedení invazivního výkonu, jehož cílem je získat genetický materiál plodu. V roce 1997 byla publikována práce, která ukázala, že kompletní genom plodu lze získat z malých fragmentů mimobuněčné fetální DNA, které se vyskytují v krevním oběhu matky. V roce 2011 bylo publikováno několik prací, které se zabývaly současnými možnostmi identifikace plodů s Downovým syndromem prostřednictvím mimobuněčné fetální DNA obsažené v krvi matky. Výsledky největší studie, která byla koncipována jako klinická validační studie a byla sponzorovaná společností Sequenom, byly publikovány v Genetic in Medicine. Těto studie, nazvané InFANet, se účastnila také dvě centra prenatální diagnostiky a genetiky z České republiky. Získané výsledky ve studii InFANet byly využity při uvedení prvního komerčního testu Downova syndromu, založeného na detekci cell free fetal nucleic acids (cffna) do praxe a jsou prvním příspěvkem k neinvazivní prenatální diagnostice (NIPD) nejčastějších chromozomálních aberací.