

Kazuistika

Diagnostika mozaiky chromozomu 16 - kazuistika

The diagnostics of the mosaic 16th chromosome - casuistry

D. Kiliánová, M. Hynek, D. Rašková, M. Hejtmánková, D. Smetanová, V. Bečvářová, M. Trková, J. Horáček, D. Stejskal, V. Tomek*

Gennet, s.r.o., Praha

*Kardiocentrum FN Motol, Praha

Korespondenční adresa: MUDr. Dita Kiliánová, Holubova 16, 150 00 Praha 5, tel.: +420 606 071 379, e-mail: ditakili@seznam.cz

Publikováno: 14. 10. 2014 Přijato: 7. 10. 2014 Akceptováno: 10. 10. 2014
Actual Gyn 2014, 6, 86-87 ISSN 1803-9588 © 2014, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Kiliánová D, Hynek M, Rašková D, Hejtmánková M, Smetanová D, Bečvářová V, Trková M, Horáček J, Stejskal D, Tomek V. Diagnostika mozaiky chromozomu 16 - kazuistika. Actual Gyn. 2014;6:86-87

Úvod: mozaika trizomie chromozomu 16 je velmi vzácná chromozomální aberace se značně variabilním obrazem. Čím více procentuální zastoupení mozaiky je, tím větší postižení plodu bude.

Diagnostika mozaiky trizomie chromozomu 16 je obtížná: čím menší mozaika je, tím lze hůře prokázat. Vzácně se vyskytuje ve více tkáních plodu současně, trizomické buňky se nekultivují. Metody založené na kultivaci buněk v případech nízko procentuálního zastoupení mozaiky selhávají. Metodou volby je v těchto případech metoda SNP array z nativních buněk či FISH. Kordocentéza není indikována, protože mozaické buňky se nevyskytují ve fetální krvi. Postnatálně můžeme diagnózu stanovit např. z kožní biopsie. Typicky se vyskytuje pouze ve fibroblastech kůže nebo plic plodu. Stanovení prognózy pro plod je mnohdy obtížné a nelze je přesně specifikovat.

Kazuistika 1: klientka 28 let, odeslaná pro pozitivní integrovaný test. RA + OA + GA: bezvýznamná. Kombinovaný test: PAPP A 0,31 MoM a F beta HCG 1,12 MoM. NT 0,8 mm (0,59 MoM). Riziko T21 - 1/2 100. Integrovaný test v 16. týdnu grav. - AFP 3,22 MoM, T-hCG 7,4 MoM. Integrované riziko T21 1/1 100, riziko NTD 1/13. Ultrazvukové vyšetření v 19+3 t.g.: dle CRL datace těhotenství odpovídá PM. Závěr: IUGR odp. 16. až 17. týdnu gravidity, asymetrie pravého a levého srdce a susp. VSD. AMC, ECHO plodu dětským kardiologem. ECHO plodu: vtokový defekt komorového septa a nepřehledný oblouk aorty.

AMC: QF-PCR aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y nebyly prokázány, karyotyp cca 8% mozaika trizomie chromozomu 16 (47 XY+16(3), 46 XY (34)). SNP array 40-50% mozaika trizomie chromozomu 16. Pacientka těhotenství ukončuje.

Kazuistika 2: klientka 34 let, odeslaná pro atypický screening I. trim. RA + OA + GA: bezvýznamná.

Kombinovaný test: normální sonoanatomii, NT 1,22 mm, NB +, průtoky DV a trikuspidální regurgitace bez patologického nálezu. PAPP A 0,08 MoM, F beta HCG 0,98 MoM. Riziko T21 1/390, T13 a T18 1/780. Ultrazvukové vyšetření gr.h. 16+2: počínající IUGR odp. 15. týdnu gravidity. Sonoanatomie je v normě. Abnormální integrovaný test: AFP 2,89 MoM, T-hCG 14,14 MoM, uE3 0,46 MoM. Riziko T21 1/2, riziko NTD 1/40. AMC: QF-PCR aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y neprokázány, karyotyp 46 XY. SNP array významné odchytky počtu kopií, profil chromozomu 16 odp. cca 20% mozaice partiální trizomie chromozomu 16. Další dvě ultrazvuková vyšetření v odstupu 14 dnů: prohlubující se IUGR. Sonoanatomie v normě, průtoky a. umbilicalis, ductus venosus a a. cerebri media v normě. Pacientka ukončuje graviditu.

Pitevnický nález plodu je bez známek VVV. SNP array z tkáně plodu mozaiku trizomie neprokázala, vyšetření stále pokračuje.

Závěr: v případě atypického biochemického screeningu, nízký PAPP A, vysoké T-hCG, vysoké AFP, ve spojení s IUGR, s nebo bez morfologické VVV, bychom měli myslet na možnost vzácné chromozomální anomálie, a

z toho vyplývajícího závažného postižení plodu. Metodou volby je vedle UZ vyšetření a konvenčního karyotypu z AMC, metoda SNP array z nekultivovaných buňek a metoda FISH. NIPT není v těchto případech indikována.