

Kazuistika

Kazuistiky aneuploidií z našeho pracoviště ve vztahu k NIPT

Case Reports of aneuploidies of our work in relation to NIPT

I. Marešová, S. Horáčková, J. Vávrová, F. Zembol, M. Hynek, D. Stejskal, M. Bittoová, M. Koudová
Gennet, s.r.o., Praha

Korespondenční adresa: Mgr. Ivona Marešová, Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny
Gennet, s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, tel.: +420 222 313 000, e-mail: Ivona.maresova@gennet.cz

Publikováno: 18. 2. 2016 Přijato: 29. 1. 2016 Akceptováno: 8. 2. 2016
Actual Gyn 2016, 8, 18 ISSN 1803-9588 © 2016, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Marešová I, Horáčková S, Vávrová J, Zembol F, Hynek M, Stejskal D, Bittoová M, Koudová M. Kazuistiky aneuploidií z našeho pracoviště ve vztahu k NIPT. Actual Gyn. 2016;8:18

Celkově prezentovány tři kazuistiky pacientek s provedeným neinvazivním prenatalním vyšetřením aneuploidií plodu z krve matky (NIPT), jehož výsledek byl falešně negativní nebo neurčitý.

První kazuistika 35leté obézní pacientky (BMI 28) z jiného genetického pracoviště. V I. trimestru screeningu riziko T21 1/1800, provedeným NIPT vyšetřením (Prenascan) nebyly prokázány trizomie chromozomů 21, 18 a 13. Krevní triple test prokazuje riziko T21 1/230, pacientka odmítla invazi. Porod plodu s Morbus Down, prostá trizomická forma. Vyšetření karyotypů prokázalo u pacientky gonozomální mozaiku chromozomu X a u partnera sklon k nondisjunkci pro chromozom 21, z tohoto důvodu doporučena další gravidita metodou IVF s provedením PGD, v případě spontánní koncepce v graviditě vhodná invazivní prenatalní dg. Falešně negativní výsledek Prenascanu byl pravděpodobně z důvodu nízké fetální frakce (nepřímá úměra k BMI) nebo placentární mozaiky (nepotvrzeno).

Druhá kazuistika pacientky ve věku 43 let (BMI 23), pozitivní screening I. trimestru s rizikem T21 1/70, pacientka odmítla invazi. Provedené NIPT (Prenascan) prokázalo zvýšené riziko trizomie chromozomu X. Kontrolní UZ vyšetřením plodu - zjištěny VVV - ageneze umbilikální arterie, pes equinovarus a bilaterální cysty chorioidálních plexů. Z indikované AMC u plodu prokázána trizomie

chromozomu 18. Po UPT plodu z genetické indikace v placentě detekováno různé zastoupení linií buněk s trizomií chromozomů 18 a X, s převahou linie XXX. Metodou NIPT nebyla odhalena trizomie chromozomu 18 pravděpodobně vzhledem k placentárnímu mozaicismu s převahou linie XXX.

Třetí kazuistika 23leté pacientky (BMI 24), pozitivní screening I. trimestru - risk T21 1/20, UZ nález zvýšené NT 4,4 mm, edém plodu, NB nepřítomna. Provedené CVS prokázalo translokační formu trizomie chromozomu 21 /46, XX, +21 (21;21)(q10;10)/. Karyotypy pacientky i partnera normální, jednalo se tedy o de novo vzniklou translokaci. Kontrolní NIPT na pracovišti Gennet (cfDNA test) prokazuje určité riziko trizomie chromozomu 21, ale výsledek nebyl zcela průkazný, pravděpodobně z důvodu, že nově vzniklý translokát nemusí obsahovat kompletně celé chromozomy 21.

Cílem prezentace bylo upozornit na limity NIPT, které musí být brány v úvahu při indikacích, dif. dg., rozvahách a hodnoceních výsledků těchto vyšetření. Mezi nejčastěji zmiňované limity NIPT patří: nízká fetální frakce, vyšší tělesná hmotnost matky, placentární mozaicismus, vzácné chromozomové aberace matky či plodu, malignita, krevní transfuze, transplantace.