

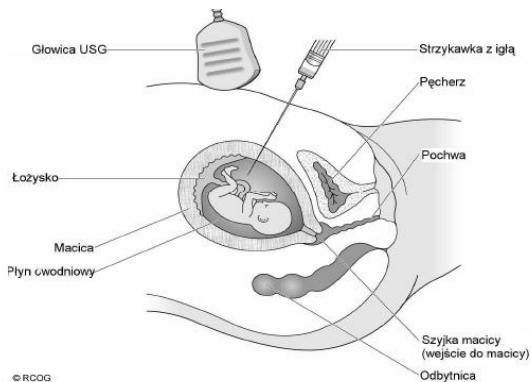
Prenatalna diagnostyka cytogenetyczna - kariotyp z amniocytów (odcinek 19/2011)

Co to jest badanie kariotypu z amniocytów?

Badanie kariotypu z amniocytów należy do inwazyjnych badań prenatalnych. W badaniu ocenia się kariotyp komórek wód płodowych (amniocytów) izolowanych z płynu owodniowego pobranego na drodze amniopunkcji i hodowanych w warunkach in vitro. W badaniu kariotypu określa się liczbę i ocenia się prawidłowość struktury chromosomów uzyskanych z dzielących się komórek wód płodowych. Badanie to wykonywane jest tylko na zlecenie lekarza. Amniopunkcja przeprowadzana jest przez lekarza. Tydzień ciąży, w którym ma zostać wykonany zabieg amniopunkcji wyznacza lekarz.

Co to jest amniopunkcja i w jaki sposób pobierany jest materiał?

Amniopunkcja (amniocenteza) to pobranie płynu owodniowego z pęcherza płodowego przez nakłucie powłok brzusznych pod kontrolą USG. Pobrany płyn owodniowy w ilości ok. 10-15 ml jest barwy jasnożółtej i zawiera złuszczone komórki płodu. Po pobraniu umieszcza się go w 2 sterylnych probówkach.



Probówki należy opisać nazwiskiem i imieniem Pacjentki oraz numerem PESEL. Do probówki należy dołączyć wypełnione skierowanie na badanie wraz z opisem wskazań do wykonania badania i podpisaną zgodą pacjentki na badanie genetyczne. Materiał należy przekazać do laboratorium natychmiast po pobraniu. Warunkiem powodzenia badania jest dostarczenie zawiesiny żywych komórek w dobrej kondycji proliferacyjnej. Ryzyko utraty ciąży związane z tym zabiegiem wynosi poniżej 1%.

W jakim celu wykonuje się prenatalne badanie cytogenetyczne?

Wynik badania umożliwia ustalenie, czy płód ma prawidłowy kariotyp, czy też u występują u niego strukturalne lub liczbowe aberracje chromosomowe. W przypadku, gdy wynik badań jest prawidłowy (większość badań) daje to komfort psychiczny rodzicom przyszłego dziecka. Natomiast gdy wynik badania jest nieprawidłowy pozwala parze przyszłych rodziców na psychiczne przygotowanie się na narodziny chorego dziecka, pomaga lekarzowi w zaplanowaniu porodu i wdrożenia specjalistycznej opieki medycznej po narodzeniu dziecka, a w przypadku ryzyka urodzenia dziecka z ciężkimi wadami rozwojowymi stanowi wskazanie do przerwania ciąży.

Wskazania do wykonania prenatalnego badania cytogenetycznego

- Wiek ciężarnej powyżej 35 roku życia;
- Wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej u płodu lub dziecka;
- Stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnej lub u ojca dziecka;

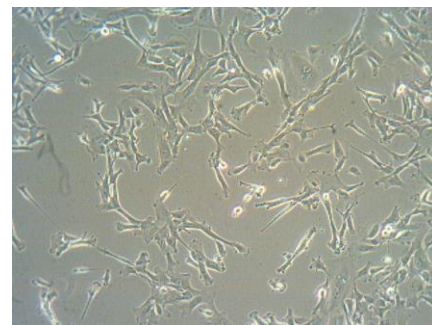
- Stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikowo;
- Stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu (ryzyko wystąpienia trisomii chromosomu 13, 18 lub 21).

W jaki sposób wykonuje się badanie kariotypu z amniocytów?

Prenatalne badanie cytogenetyczne wymaga:

- hodowli in vitro polegającej na namnożeniu komórek płodu w specjalnych pożywkach hodowlanych w celu uzyskania komórek w stadium metafazy. Hodowlę prowadzi się w warunkach aseptycznych w specjalnych naczyniach; wzrost hodowli monitoruje się codziennie w mikroskopie tzw. „odwróconym”, który pozwala na obserwację tempa wzrostu hodowli komórkowej. Hodowlę utrwała się w fazie jej intensywnego wzrostu.
- przygotowania preparatów cytogenetycznych barwionych techniką prążków G lub w zależności od innych potrzeb (C, AgNOR, Q);
- analizy mikroskopowej metafaz oraz układania kariogramów.

Fot. 1. Hodowla amniocytów obserwowana w mikroskopie tzw. „odwróconym”.



Czas oczekiwania na wynik – około 21 dni; zależy od liczby komórek uzyskanych z amniopunkcji oraz tempa ich wzrostu w hodowli in vitro.

ZAPAMIĘTAJ !

Amniopunkcja to pobranie płynu owodniowego, a badanie kariotypu z amniocytów to prenatalne badanie cytogenetyczne.

PYTANIE KONKURSOWE (do artykułu 18/2011)

W jakim okresie ciąży wykonuje się test PAPP-A?

Odpowiedzi należy udzielić za pośrednictwem formularza dostępnego na stronie: www.invicta.pl/konkurs.

Zwycięzcą konkursu z odcinka 17/2011 została Pani Wioleta Olejnik.

Materiał przygotowany przez:

Ekspertki Laboratoria Medyczne INVICTA
Odcinek dostępny na www.pzpoz.pl oraz www.invicta.pl