

Diagnostyka cytogenetyczna trofoblastu oraz materiału z poronień (odcinek 20/2011)

Badanie kariotypu z trofoblastu

Biopsja trofoblastu (kosmówki) przeprowadzana jest pomiędzy 9 a 11 tygodniem ciąży. W badaniu pobierany jest fragment łożyska po wprowadzeniu delikatnej igły przez powłoki brzuszne oraz przez ścianę macicy. Pobrane kosmki zawierają dzielące się komórki, co pozwala na stosunkowo szybkie uzyskanie metafaz. W badaniu cytogenetycznym trofoblastu ocenia się prawidłowość kariotypu komórek płodu tak pod względem liczby, jak i struktury chromosomów. W przypadku wystąpienia mozaikowości lub nietypowych aberracji może być konieczne potwierdzenie wyniku przez wykonanie dodatkowego badania – kariotypu z amniocytów. Badanie kariotypu z trofoblastu wykonywane jest tylko na zlecenie lekarza.

Wskazania do wykonania badania kariotypu z tkanek trofoblastu

Wskazania do wykonania tego badania to:

- Wiek ciężarnej powyżej 35 roku życia;
- Nieprawidłowy wynik badania ultrasonograficznego lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu (ryzyko wystąpienia trisomii chromosomu 13, 18 lub 21).
- Nosicielstwo przez jednego lub oboje rodziców aberracji chromosomów;
- Urodzenie dziecka ze zdiagnozowaną aberracją chromosomową.

Badanie kariotypu z tkanek poronionego płodu

Materiał do badania pobierany jest przez lekarza. Do badania wykorzystuje się fibroblasty lub fragmenty kosmówki. Materiał musi zawierać żywe komórki, zdolne do wzrostu i podziałów komórkowych, dlatego ważne są: aseptyczność warunków uzyskania materiału oraz czas i sposób jego transportu. Materiał do badania po pobraniu umieszcza się w specjalnym pojemniku z pożywką transportową. Pożywka przygotowana jest w laboratorium i należy ją odebrać przed zabiegiem. Materiału do badania kariotypu z trofoblastu lub tkanek z poronionego płodu nie wolno pobierać go na jakiegokolwiek substancje utralające np.: formalinę. Materiał należy przekazać do laboratorium natychmiast po pobraniu.

Badanie wykonuje się w celu stwierdzenia, czy i jakie aberracje występowały u płodu. Pozwala ono także na wyjaśnienie przyczyn poronienia płodu. Badanie kariotypu z tkanek poronionego płodu wykonywane jest tylko na zlecenie lekarza.

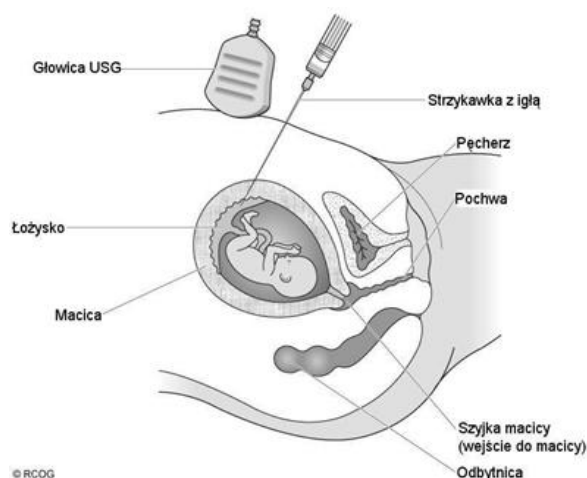
Biopsja kosmówki

Biopsja kosmówki to pobranie małej próbki tkanki z rozwijającego się łożyska przez lekarza pod kontrolą USG do jałowej pożywki transportowej, aby uniknąć zakażenia bakteryjnego lub grzybiczego hodowli komórkowej. Pojemnik z materiałem do badania należy opisać nazwiskiem i imieniem oraz numerem PESEL. Należy dołączyć wypełnione skierowanie na badanie wraz ze wskazaniem do badania i podpisaną zgodą pacjentki na badanie genetyczne. Ryzyko utraty ciąży związane z tym zabiegiem wynosi 1-2%.

Czas oczekiwania na wynik

Na wyniki badań czeka się około 30 dni. Czas oczekiwania zależy od tempa wzrostu komórek w hodowli in vitro.

Istotne jest, by przed skierowaniem na zabieg przygotować pojemnik z odpowiednim podłożem w celu zabezpieczenia materiału na badanie.



ZAPAMIĘTAJ !

Materiału na badanie kariotypu z trofoblastu i tkanek poronionego płodu nie wolno pobierać na jakiegokolwiek substancje utralające np.: formalinę.
Materiał należy przesłać do laboratorium natychmiast po pobraniu.

PYTANIE KONKURSOWE (do artykułu 19/2011)

Jaka ilość płynu owodniowego pobierana jest do badania kariotypu z amniocytów?

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

Zwycięzcą konkursu z odcinka 18/2011 została
Pani Dorota Sawicka

Materiał przygotowany przez:
Ekspertskie Laboratoria Medyczne INVICTA
Odcinek dostępny na www.pzpoz.pl oraz www.invicta.pl