



BADANIA CYTOGENETYCZNE

Informacje dla pacjenta

LA 1.1

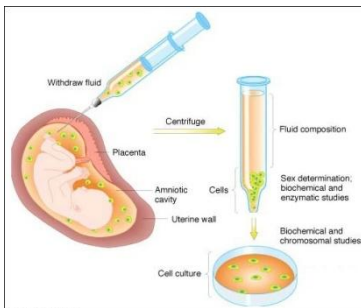


Fig. 1. Amniopunkcja. Source: http://www.fathom.com/course/21701796/21701798_amnio_jg.jpg

AMNIOPUNKCJA

Zabieg polega na nakłuciu pęcherza owodniowego przez powłoki brzuszne pod kontrolą ultrasonografii i uzyskaniu płynu owodniowego do diagnostyki płodu. Lekarz, pod kontrolą USG, wybiera odpowiednie miejsce wkłucia - największa kieszeń worka owodniowego, uwzględniając lokalizację łożyska, położenie płodu oraz przewidywane zmiany jego położenia. Ciężarną jest uprzedzona o spodziewanym momencie wkłucia, ponieważ nie znieczula się powłok brzusznych. 20 ml pobranego płynu owodniowego poddaje się badaniu cytogenetycznemu, w celu ustalenia **kariotypu płodu**.

Badanie to pozwala ustalić, czy liczba i struktura chromosomów płodu jest prawidłowa. Płody płci żeńskiej mają zestaw 22 par autosomów i 2 chromosomów płciowych X – wynik kariotypu to **46,XX**, a płody płci męskiej posiadają ten sam zestaw autosomów oraz jeden chromosom X i jeden Y – wynik kariotypu to **46,XY**.

Amniopunkcję przeprowadza się **między 15 a 18 tygodniem ciąży**. Ryzyko powikłań wynosi 0,5-1%, a wiąże się z możliwością wystąpienia zakażenia, krwawienia, czynności skurczowej, poronienia samoistnego lub przedwczesnego pęknięcia błon płodowych.

Z jakiego powodu należy wykonać badanie kariotypu płodu z komórek płynu owodniowego?

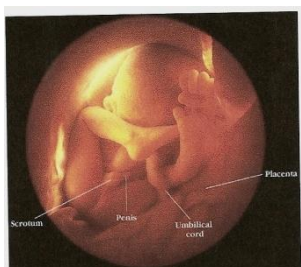
- wiek matki powyżej 35 roku życia,
- poszerzenie przezierności karkowej (NT) płodu w obrazie USG
- wady płodu w obrazie USG,
- podwyższone ryzyko występowania wad genetycznych w teście podwójnym i/lub potrójnym i/lub teście „połączonym”
- występowanie zespołu Downa u dziecka w poprzedniej ciąży
- występowanie zespołu Downa w rodzinie,
- inne aberracje chromosomowe stwierdzone u dzieci z poprzednich ciąży,
- nosicielstwo translokacji lub innej aberracji chromosomowej u jednego z rodziców,
- urodzenie dziecka z wadą ośrodkowego układu nerwowego lub z licznymi wadami o nieznanym etiologii.

Badanie cytogenetyczne z amniocytów płynu owodniowego może być przeprowadzone:

w poniedziałki, wtorki, środy i czwartki – wiąże się to ze specyfiką hodowli.

Pacjentka ma możliwość telefonicznej informacji o postępach hodowli i analizie kariotypu. Istnieje także ryzyko nie uzyskania wyniku badania cytogenetycznego, ze względu na małą aktywność podziałową komórek płodu lub nie wystarczającą liczbę bądź jakość uzyskanych komórek do analizy.

Odbiór wyniku po telefonicznym uzgodnieniu terminu jego odbioru, po ok. 3 tygodniach od założenia hodowli.



KORDOCENTEZA

Polega na pobraniu krwi z naczyń pępowinowych po nakłuciu pępowiny przez powłoki brzuszne pod kontrolą ultrasonograficzną. W ten sposób można pobrać krew płodu **od 18 tygodnia ciąży**. Lekarz, pod kontrolą USG, wybiera odpowiednie miejsce wkłucia i **pobiera 2ml krwi pępowinowej** do strzykawki z heparyną. Krew pępowinową poddaje się procedurze cytogenetycznej w celu oceny kariotypu płodu.

Kiedy należy wykonać kordocentezę i ocenić kariotyp płodu?

- gdy stwierdza się wady dziecka w obrazie ultrasonograficznym,
- wskazania wymienione w amniopunkcji genetycznej, w przypadku zbyt późnego zgłoszenia badania prenatalnego,
- w przypadkach obrzęku płodu o nieznanym przyczynie,
- niepowodzenia hodowli komórek płynu owodniowego,
- potencjalnie uleczalne wady wrodzone,
- znacznego stopnia opóźnienie rozwoju płodu o niejasnej przyczynie.

Badanie cytogenetyczne z komórek krwi pępowinowej może być przeprowadzone:

w poniedziałki i piatki – wiąże się to ze specyfiką hodowli.

Pacjentka ma możliwość telefonicznej informacji o postępach hodowli i analizie kariotypu. Istnieje także ryzyko nie uzyskania wyniku badania cytogenetycznego, ze względu na małą aktywność podziałową komórek płodu lub nie wystarczającą liczbę bądź jakość uzyskanych komórek do analizy.

Odbiór wyniku po telefonicznym uzgodnieniu terminu jego odbioru, po 10, maksymalnie 14 dniach od założenia hodowli.

BADANIE KARIOTYPU U PACJENTÓW DOROSŁYCH I DZIECI

Badanie polega na określeniu liczby i struktury chromosomów.

Komórki naszego ciała, z wyjątkiem komórek rozrodczych (plemników i komórek jajowych), zawierają diploidalną liczbę chromosomów, czyli zestaw 22 par chromosomów ciała (autosomów) i 2 chromosomy płciowe, co łącznie daje 46 chromosomów.

Kobiety mają zestaw 22 par autosomów i 2 chromosomów płciowych X – wynik kariotypu to **46,XX**

a mężczyźni posiadają ten sam zestaw autosomów oraz jeden chromosom X i jeden Y – wynik kariotypu to **46,XY**.

Badanie kariotypu pozwala ustalić, czy dana osoba jest dotknięta schorzeniem związanym z zaburzeniami liczby chromosomów:

- **autosomów**, np.: trisomia 21 – zespół Downa,
- **chromosomów płci**, np.: monosomia X – zespół Turnera

Umożliwia również wykrycie zaburzeń struktury chromosomów, które w przypadku utraty (delecji) lub nadmiaru (duplikacji) materiału powodują nieprawidłowości kliniczne, np.: częściowa delecja krótkiego ramienia jednego z chromosomów pary 5-zespół cri du chat (zespół kociego krzyku) nazywana także monosomią 5p. Niektóre nieprawidłowe kariotypy, nie powodują zaburzeń klinicznych, ponieważ ilość materiału genetycznego jest zachowana. Osoby te są nosicielami nieprawidłowego, lecz zrównoważonego kariotypu. Mogą jednak przekazywać dzieciom nieprawidłowe, zmienione chromosomy, które będą powodem wad u dziecka.

Badanie polega na wykonaniu hodowli po pobraniu krwi. Krew umieszcza się w pożywce zawierającej czynnik stymulujący wzrost limfocytów i pozostawia w niej na okres 72 godzin. Po tym czasie wykonuje się preparaty cytogenetyczne, które poddaje się rutynowemu barwieniu GTG, następnie analizuje się obraz prążkowy chromosomów i opisuje wzorem wynik kariotypu wraz z jego laboratoryjną interpretacją:

Np.: **46,XX** - Prawidłowy kariotyp żeński **46,XY** - Prawidłowy kariotyp męski

Wskazania do badania kariotypu:

- kliniczne podejrzenie określonej aberracji chromosomów (np. z. Downa, z. Turnera);
- fenotyp dziecka sugerujący bliżej nieokreśloną aberrację chromosomową (dysmorfia twarzy, dysplastyczne dłonie i/lub małżowiny uszne, mnogie wady rozwojowe, opóźnienie rozwoju psycho-motorycznego lub upośledzenie umysłowe);
- niepowodzenia rozrodu: brak ciąży, poronienia samoistne, martwe porody, zgony dzieci z wadami (badanie kariotypu dotyczy obojga rodziców);
- zaburzenia determinacji i różnicowania płci (badanie kariotypu pozwala określić płć chromosomową i rozpoznać ew. aberracje chromosomów płciowych);
- znaczny niedobór wzrostu u fenotypowych kobiet (możliwość występowania zespołu Turnera);
- upośledzenie umysłowe;
- rodzice, ew. inni członkowie rodziny, dzieci z wykrytymi aberracjami struktury chromosomów – w celu wykrycia nosicielstwa translokacji zrównoważonej wśród zdrowych członków rodziny;

Do badań cytogenetycznych nie wymaga się, aby pacjent był na czczo!

Krew pobiera personel Pracowni Cytogenetycznej w Punkcie Poboru Krwi, po telefonicznym uzgodnieniu warunków i terminu pobrania z Pracownią Cytogenetyczną: (nr tel. 61 841 92 39 lub 61 841 95 06, w godz. 7.00 – 13.00)

Odbiór wyniku po ok. 3 tygodniach od założenia hodowli