



Rychlé vyšetření plodové vody na nejčastější aneuploidie chromosomů

Metoda kvantitativní fluorescenční PCR (QF-PCR) – tzv. AmnioPCR umožňuje, ze vzorku plodové vody, rychlou (do 24-48 hodin) detekci nejčastějších změn počtu chromosomů 13, 18, 21, X a Y (Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom) a určení pohlaví s nízkým rizikem falešné pozitivita/negativity. Početní změny výše uvedených chromosomů tvoří většinu numerických chromosomálních aberací, zjišťovaných u plodu (cca 75 % prenatalně detekovaných chromosomálních aberací). Následně je nález potvrzen komplexním vyšetření všech chromosomů pomocí klasické cytogenetické analýzy, která trvá zhruba 2 – 3 týdny od odběru plodové vody. Tato analýza umožňuje zjistit případné další změny, které pomocí AmnioPCR nelze stanovit.

Materiál pro vyšetření:

- 15ml plodové vody do sterilní nádoby označené štítkem se jménem a datem narození pacientky
- přiložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientce a informovaný souhlas pacientky s požadovaným vyšetřením

Metoda detekce:

Z odebraného vzorku plodové vody je na počátku provedena izolace DNA (z buněk, přítomných v plodové vodě – nekultivovaných amniocytů). Následně je provedena analýza chromosomů 13, 18, 21, X a Y pomocí kitu Devyser Complete v2 (Deyser AB).

Transport vzorků do laboratoře:

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)

Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:

- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 24-48 hodin po převzetí vzorku plodové vody
- výsledek je ihned po uzavření vyšetření telefonicky sdělen pacientce (po ověření totožnosti)
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat vyšetření

