



## Stanovení karyotypu ze spontánních potratů

Častou příčinou spontánních potratů je abnormalita v chromosomové výbavě plodu. Pro časně spontánní aborty jsou typické trisomie chromosomů 15, 16, 14, 22 zatímco v pozdějším stadiu gestace se vyskytují častěji trisomie 13, 18, 21 a pohlavních chromosomů. Největší zastoupení mají trisomie autosomů (66,5%), dále pak v 19% polyploidie, v 9% monosomie X a ve 4 % strukturní aberace (nebalancované translokace).

Zjištěním chromosomové abnormality při vyšetření tkáně z potratu se odhalí příčina potratu a doporučí se konzultace s klinickým genetikem. Ten sestaví rodinnou anamnézu a stanoví riziko pro další těhotenství, popřípadě může doporučit preimplantační genetickou diagnostiku. Indikaci k vyšetření tkáně ze spontánního potratu provádí gynekolog, případně klinický genetik.

Standardně provádíme vyšetření tkáně ze spontánních abortů konvenční cytogenetickou analýzou – tj. stanovením karyotypu plodu s využitím tzv. G-pruhování metafázních chromosomů. Tato analýza trvá přibližně 1 až 8 týdnů v závislosti na délce kultivace odebrané tkáně. U asi 30% vzorků však může dojít k selhání kultivace a nelze je tedy touto klasickou analýzou vyšetřit. Nevýhodou této metody je také malá informativnost v případě karyotypu ženského pohlaví, neboť nelze spolehlivě odlišit, zda byla vyšetřena tkáň matky nebo plodu ženského pohlaví.

V souvislosti se zkvalitněním vyšetření tkáně ze spontánních abortů, které v současné době rutinně provádíme výše uvedenou cytogenetickou metodou, je v naší laboratoři zavedena metoda umožňující rychlou a spolehlivou detekci nejčastějších aneuploidií chromosomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y pomocí QF-PCR (kvantitativně fluorescenční polymerázová řetězová reakce). Tato metoda umožňuje v případě neúspěšné kultivace tkáně plodu zhodnotit alespoň početní aberace výše uvedených chromosomů, které patří mezi časté příčiny spontánních abortů. Rovněž lze spolehlivě určit, zda byla vyšetřena tkáň plodu nebo matky.

## Požadavky na primární vzorky

Materiál představující měkké tkáně potraceného plodu (kostní tkáň není vhodný kultivační materiál) se odebírá okamžitě po SA sterilně do sterilní nádoby s fyziologickým roztokem. Minimální požadované množství odebrané tkáně potraceného plodu je cca 1cm<sup>2</sup>.

K materiálu se přikládá žádanka specifikující druh vyšetření a nezbytné údaje o matce potraceného plodu (jméno, rodné číslo, číslo pojištěnce, datum, čas odběru, kdo odebral materiál, odbornost lékaře). V případě neúspěšné kultivace tkáně pro konvenční cytogenetickou analýzu je tkáň potraceného plodu vyšetřena pomocí QF-PCR. Pro vyloučení maternální kontaminace materiálu je současně vyšetřována také krev matky. Proto požadujeme ke každému vzorku potraceného plodu i vzorek periferní krve matky odebraný do zkumavek s EDTA v množství cca 5



ml. Odběrové zkumavky Vám na požádání dodá a svoz materiálu zajistí CGB laboratoř a.s. Kromě žádanky Vás prosíme rovněž o vyplnění a zaslání Informovaného souhlasu pacientky s molekulárně genetickým vyšetřením, který naleznete ke stažení na našich internetových stránkách.

## **Druh odběrové nádoby a přídatných látek**

Sterilní plastová zkumavka nebo nádoba s dobře těsnícím víčkem s dostatečným množstvím fyziologického roztoku. Odebraná tkáň musí být ve fyziologickém roztoku ponořena. Sterilní nádoba s materiálem musí být označena jménem pacientky a rodným číslem nebo alespoň datem narození.

## **Transport a skladování**

Odebraný vzorek se do transportu uchovává v lednici při 4-8°C a musí být doručen do laboratoře nejpozději do 72 hodin od odběru. Transport vzorku do laboratoře je přijatelný v rozmezí teplot 4-25°C.