

Indikace chromozomálního vyšetření

Chromozomální vyšetření je jednou ze základních metod klinické genetiky. Hlavním cílem tohoto vyšetření je u pacienta vyloučit numerické či strukturní chromozomální aberace. Podle potřeby se může jednat o vyšetření karyotypu pomocí standardních pruhovacích metod, nebo o některou z metod molekulární cytogenetiky (FISH apod.). Vyšetření indikuje klinický genetik (často v rámci mezioborové spolupráce – například s pediatrií, gynekologií či porodníky), a to z mnoha různých důvodů a v rámci různých diagnostických programů.

Seznam indikací

Vyšetření karyotypu může být indikováno v rámci:

- 1. Prenatální diagnostiky:** Vyšetřuje se karyotyp ještě nenarozeného plodu. Materiál k cytogenetickému vyšetření je zapotřebí získat některou invazivní metodou prenatální diagnostiky (amniocentéza, CVS, kordocentéza). Hlavními indikacemi jsou:
 - Výsledky upozorňující na **zvýšené riziko vrozené chromozomální aberace (VCA)** – pozitivní screeningové (biochemické či ultrazvukové) vyšetření I. nebo II. trimestru, případně pozitivní výsledek integrovaného screeningu (I. + II. trimestr hodnocený dohromady).
 - Těhotenství u **ženy starší 35 let** (není již absolutní indikací, těhotné starší 35 let mají však na provedení invazivní prenatální diagnostiky právo i bez přítomnosti jiných rizikových faktorů).
 - Těhotenství s a priori **vyšším rizikem vrozené chromozomální aberace** (chromozomální aberace či vývojové vady v rodinné anamnéze; jeden z rodičů je nositelem balancované chromozomální aberace; jeden z rodičů po onkologické léčbě – cytostatika, ozařování apod.).
 - Určité případy rizikového těhotenství – například **těhotenství po asistované reprodukci**.
 - Těhotenství, jejichž průběh mohl být narušen závažnými **faktory zevního prostředí s klastogenním účinkem** (například stavu po expozici ionizačnímu záření).
 - Dnes již spíše historickou indikací je karyotypizace plodu za účelem **zjištění pohlaví plodu** v případě rodinného výskytu závažné geneticky podmíněné choroby vázané na pohlaví (v současné době je ve většině případů možná DNA diagnostika).
- 2. Postnatální diagnostiky:** Vyšetřuje se karyotyp narozeného jedince (ať již dítěte, či dospělého). Materiálem k vyšetření je nejčastěji periferní krev (leukocyty) nebo (vzácně) kožní fibroblasty. Hlavní indikace zahrnují:
 - Vyšetření novorozence či dítěte při **podezření na chromozomální aberaci** (fenotyp odpovídající některému z typických syndromů, mnohočetné vrozené vývojové vady, psychomotorická či mentální retardace apod.). Malý vzrůst/neprosívání u dívek (k vyloučení Turnerova syndromu).
 - Vyšetření karyotypu rodičů, pokud prenatální diagnostika plodu či postnatální diagnostika dítěte poukázala na **vrozenou chromozomální aberaci**. Dále v případě **opakovaných spontánních potratů**, nebo při výskytu častých potratů či chromozomálních aberací v rodinné anamnéze.
 - **Osoby s poruchami sexuálního vývoje** (primární amenorea apod.), osoby (děti) klinicky neurčitelného nebo obojetného pohlaví.
 - Komplexní **vyšetření neplodnosti** u neplodného páru; poruchy spermatogeneze u mužů.
 - Vyšetření karyotypu u **dárkyní oocytů a dárců spermatu**.
 - Vyšetření karyotypu buněk **solidních nádorů** nebo krevních elementů u **hematoonkologických onemocnění**. Cytogenetické vyšetření v onkologii má diagnostický a prognostický význam (a může rozhodovat i o vhodné terapii).
 - Vyšetření **získaných chromozomálních aberací (ZCA)** u osob vystavených působení klastogenů v (například pracovním prostředí (různé chemikálie, ionizační záření).
- 3. Preimplantační diagnostiky:** Preimplantační genetická diagnostika (prováděná v rámci programu In Vitro Fertilizace) se vzácně používá v případě **vyššího rizika vrozených chromozomálních aberací** (zejména u osob s balancovanou chromozomální aberací, u kterých reálně hrozí vznik nebalancované aberace u potomka). Materiálem k vyšetření jsou nejčastěji blastomery vyvíjejícího se embrya.

Odkazy

Související články

- Chromozomální aberace
- Klinická genetika
- Prenatální diagnostika
- Rodinná anamnéza

Zdroj

ŠÍPEK, Antonín, et al. *Vrozené vývojové vady - Důvody k vyšetření karyotypu* [online]. ©2008-2010. [cit. 2009-10-09]. <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=indikace_k_vysetreni_karyotypu>.

Citováno z „https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Indikace_chromozomálního_vyšetření&oldid=403402“