

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.



Vyšetření karyotypu

Seznam indikací

Prenatální diagnostika

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 stavy po expozici ionizačnímu záření).
- Dnes již spíše historickou indikací je karyotypizace plodu za účelem **zjištění pohlaví plodu** v případech rodinného výskytu závažné geneticky podmíněné choroby vázané na pohlaví (v současné době je ve většině případů možná DNA diagnostika).

Postnatální diagnostika

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/neprospívání 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).

Preimplantační diagnostika

Preimplantační genetická diagnostika (prováděná v rámci programu In Vitro Fertilizace) se vzácně používá v případě **vysokého 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
- Identifikace chromozomů

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>.