

# Procvičování: Downův syndrom/Interpretace výsledků

Na základě informovaného souhlasu těhotné byla provedena amniocentéza. Získaný materiál byl zaslán na cytogenetické vyšetření a také na rychlou diagnostiku (amnioPCR).

Již druhý den byla hlášena pozitivita amnioPCR vyšetření, které ukázalo **trizomický profil markerů na chromozomu 21**.

Patologické bylo i později dodané vyšetření karyotypu plodu: **46,XY,der(14;21),+21**.

## 1 Co je to AmnioPCR – o jakou metodu se jedná?

- ☐ Extrémně rychlé cytogenetické vyšetření zaměřené jen na některé chromozomy.
- ☐ Molekulárně-genetická metoda, založená na principu QFPCR, detekující aneuploidie vybraných chromozomů.
- ☐ Celogenomové screeningové vyšetření nejčastějších vývojových vad
- ☐ PCR detekce monogenních vad z amniové tekutiny

## 2 Interpretujte výsledek karyotypu **46,XY,der(14;21),+21**.

- ☐ Normální mužský karyotyp se 46 chromozomy a variantou
- ☐ Mužský karyotyp s balancovanou Robertsonskou translokací chromozomů 14 a 21
- ☐ Mužský karyotyp s translokační formou Downova syndromu
- ☐ Mužský karyotyp s reciprokou translokací chromozomů 14 a 21

## 3 S ohledem na dosavadní znalosti výsledků a anamnézy, která možnost je pravděpodobnější?

- ☐ Translokační forma Downova syndromu vznikla u plodu *de novo*.
- ☐ Translokační forma Downova syndromu je v tomto případě následkem přítomnosti balancované translokace u jednoho z rodičů.

## 4 Kde všude v této rodině nacházíme podezřelé okolnosti reprodukce, které by mohly souviset s rodinným výskytem takovéto balancované translokace?

- ☐ Reprodukční ztráty u rodičů otce.
- ☐ Reprodukční ztráty u rodičů matky.
- ☐ Downův syndrom v rodině matčiny tety
- ☐ Opakovaný výskyt karcinomu prsu v rodině otce

Submit

← Zpět na stránku Navrhovaná vyšetření

Pokračovat na Další postup →