

Kazuistiky aneuploidií z našeho pracoviště ve vztahu k NIPT



1. Kazuistika

- věk 35 let BMI 28,02 1. gravidita

kombinovaný test v I. trimestru  **riziko DS 1/ 1800,** věk. riziko 1/ 360

Závěr: fakultativní indikace k invazivní prenatalní diagnostice.

Probandka se rozhodla pro NIPT.

NIPT Prenascan – Gennet  **nebyly** prokázány trizomie ch 21,18,13

biochemický screening v II. trimestru  **riziko DS 1/230**

Závěr: indikace k invazivní prenatalní diagnostice.

Probandka opět odmítla.

38. TT porod plodu s **Downovým syndromem** 47,XX, + 21

DS potvrzen z QF – PCR a karyotypu. Prostá trizomická forma.
Metodou FISH – vyšetření karyotypů obou partnerů.

Probandka

hodnoceno 35 mitóz a 200 jader

Závěr: vyloučena ev. mozaika T21, ale prokázána mozaika monozomie, trizomie a disomie
V 9 % jader monozomie X, v 3 % jader trizomie X.

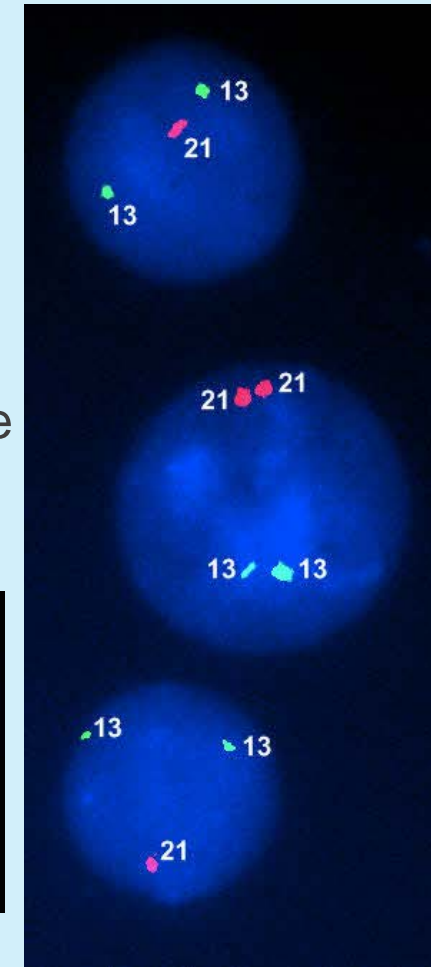
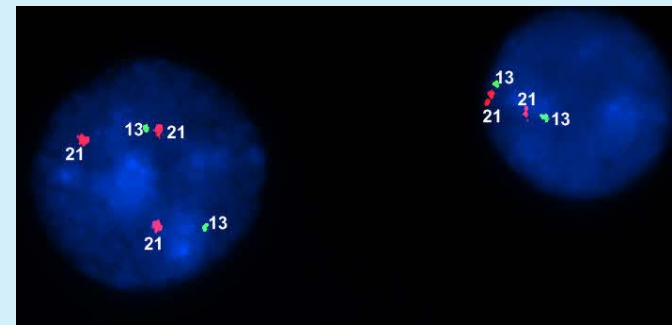
GONOSOMÁLNÍ MOZAIKA

Partner

hodnoceno 35 mitóz a 500 jader

Závěr: nelze vyloučit **sklon k nondisjunkci.**

V 5,4 % zjištěna monozomie pro ch 21 a v 0,6 % zjištěny trizomie pro ch 21.



Závěr případu:

Negativní výsledek Prenascanu pravděpodobně způsobený vysokým BMI – nízká fetální frakce či placentárním mozaicismem (nepotvrzeno).

U partnerů nalezena nespecifická chromozomální nestabilita - navržena možnost IVF s provedením PGD.

V případě spon. koncepce doporučena invaze – AMC či CVS.

2. Kazuistika

- věk 43 let

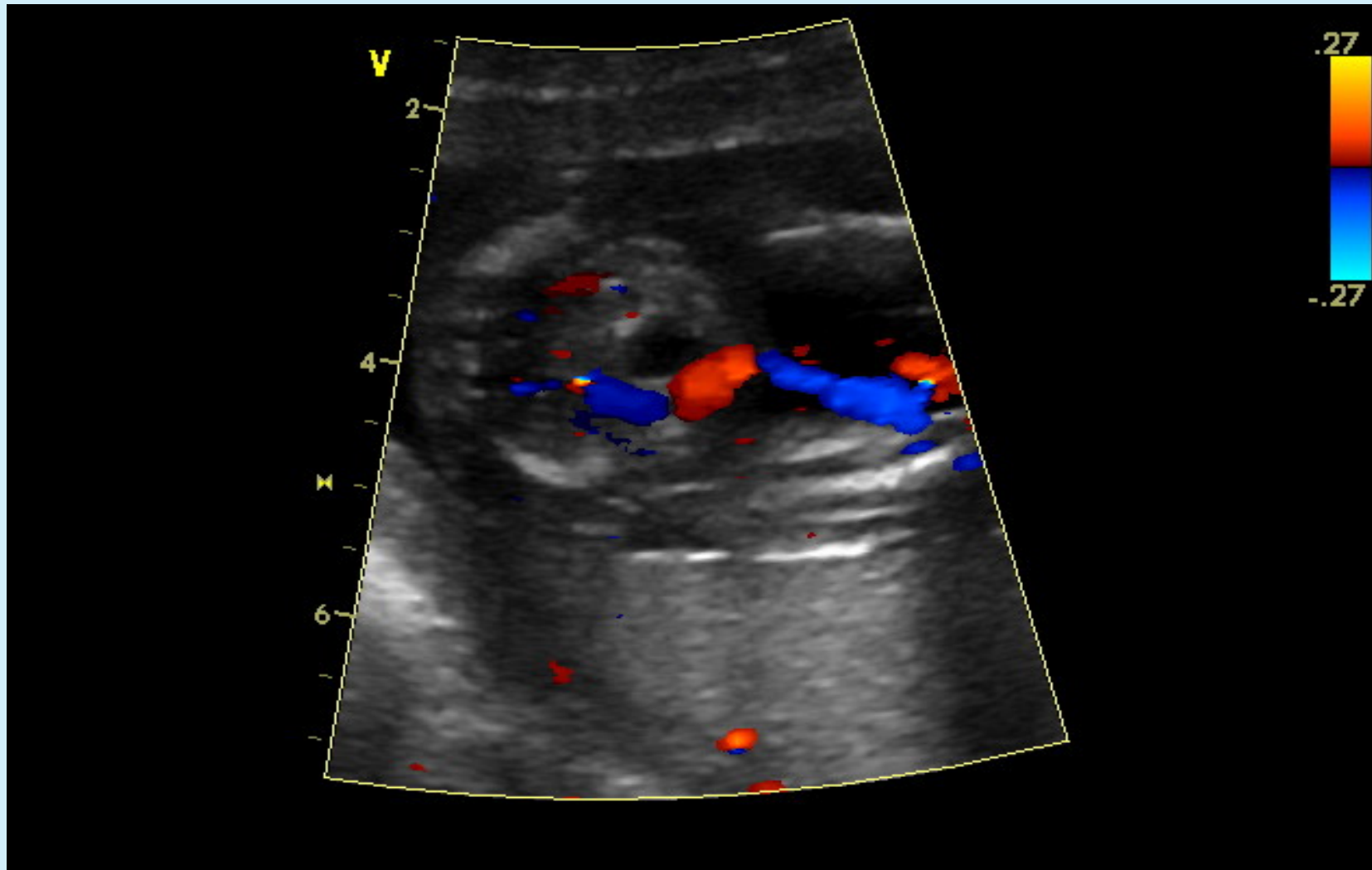
BMI 23,7

5. gravidita / 2P

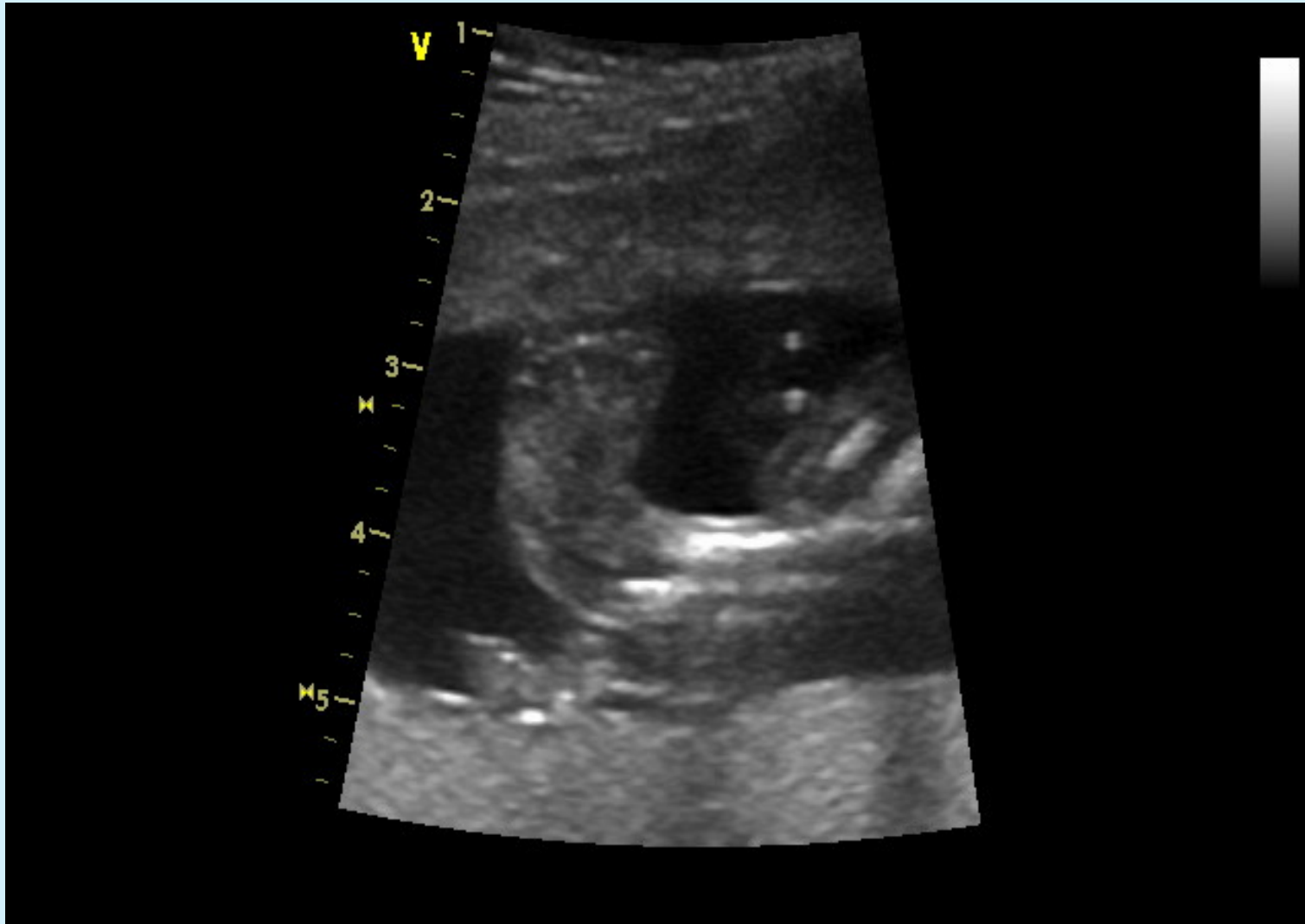
Kombinovaný test v I. trimestru → pozitivní - riziko DS 1/70

NIPT – Prenascan → suspektní trizomie ch X

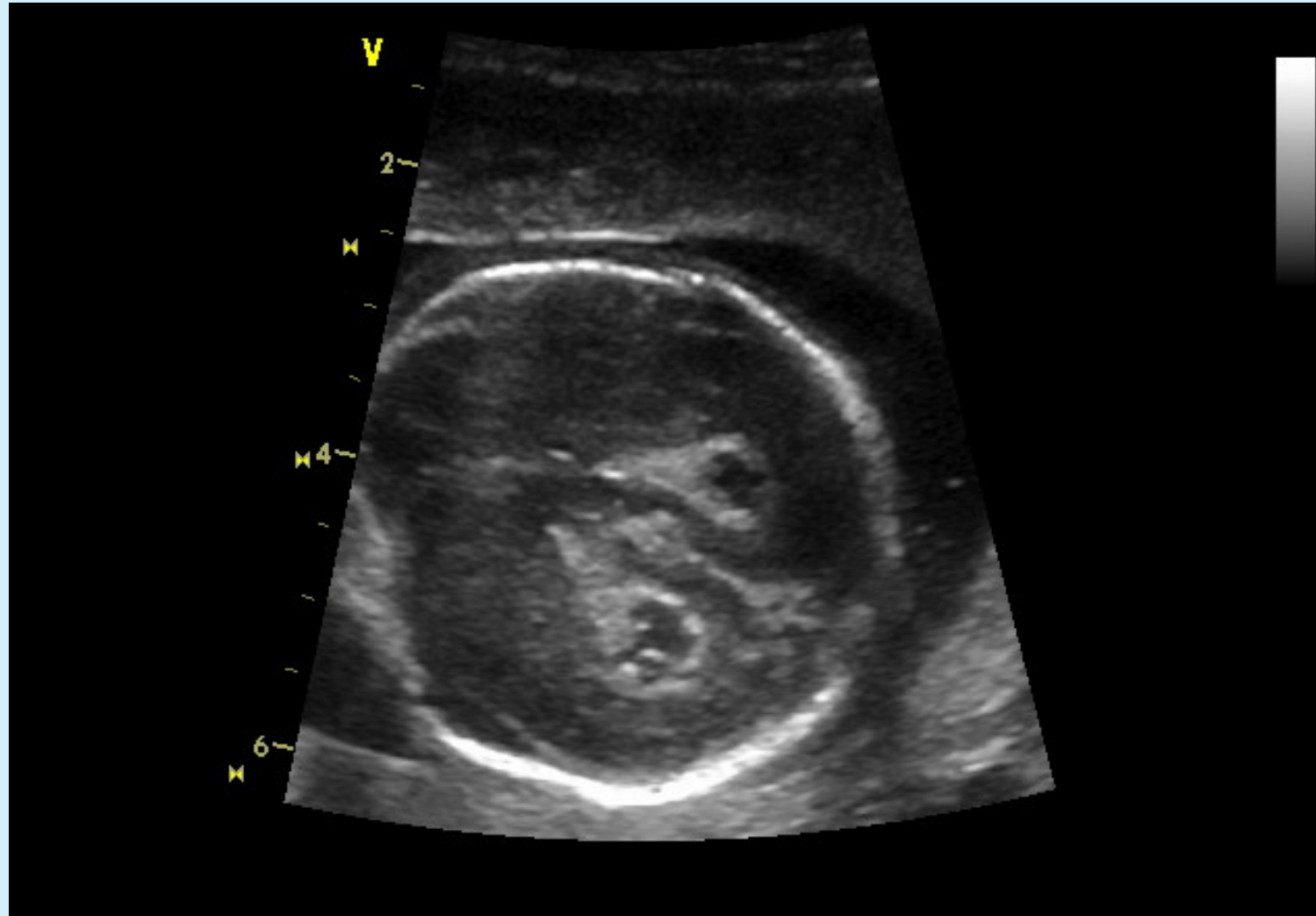
UZ nález



ageneze umbilikální arterie



pes equinovarus

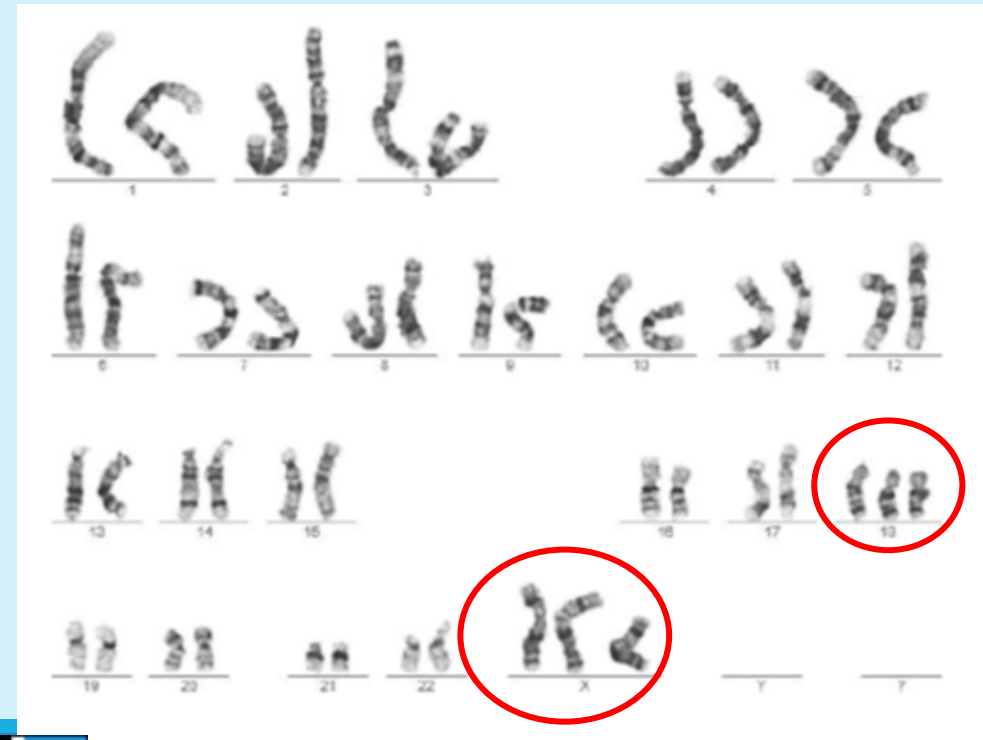


oboustranné cysty choroidálních plexů

Invazivní prenatální diagnostika – AMC QF-PCR + karyotypizace (G-pruhování)

48,XXX, + 18

Pacientka se rozhodla těhotenství
ukončit a poskytla materiál ke studiu.

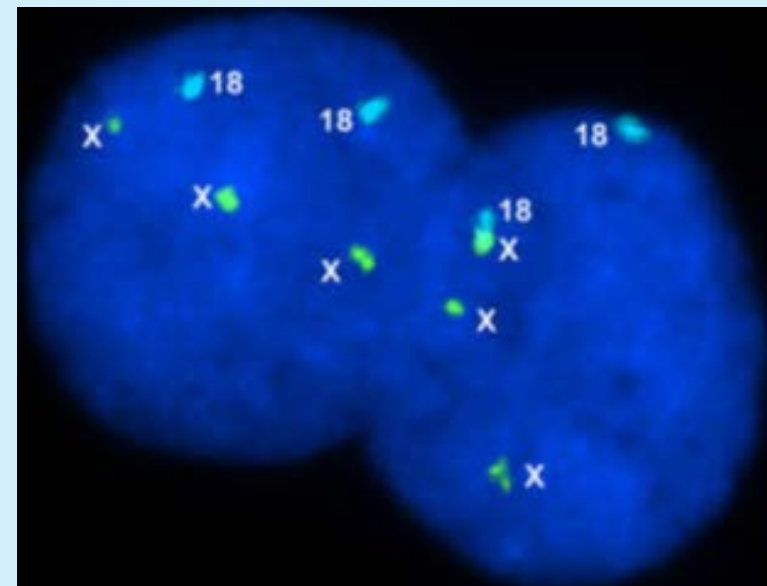


Vyšetření QF-PCR, karyotypizace a FISH:

periferní krev matky – **46,XX**

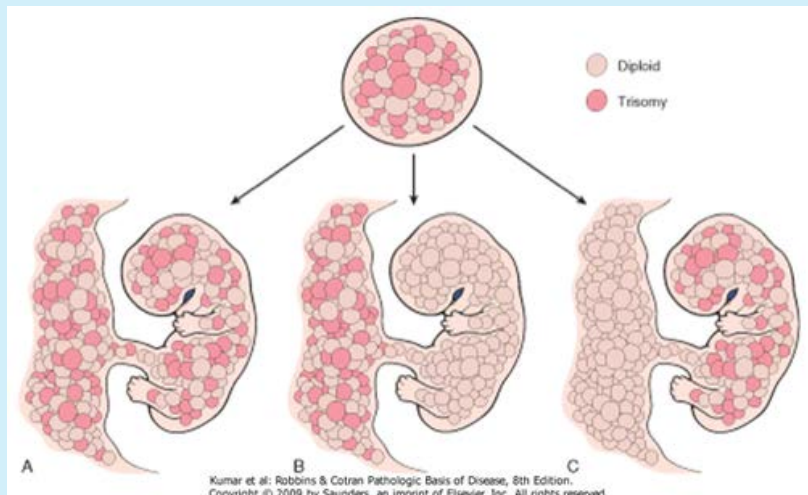
tkáň plodu - kompletní **trizomie XXX + 18**

tkáň placenty – **7 různých klonů s ch. 18 a X**



Závěr:

Genetická diskrepance mezi placentou a plodem byla způsobena **placentárním mozaicismem**. Vzhledem k rozložení mozaiky s majoritou na XXX, nebyla NIPT metodou odhalena trizomie ch. 18.



3. Kazuistika

- 31 let

BMI 23,79

1. gravidita

Kombinovaný test v I. trimestru



pozitivní - riziko DS 1/20

Invazivní prenatální diagnostika – CVS

QF – PCR – mozaika trizomie 21 – **mozaiková forma Downova syndromu.**

Karyotypizace (G-pruhování) – 46,XX, +21 (21;21)(q10;10) – **translokační forma trizomie ch 21**

UZ nález (NT 4,4mm, edém plodu, NB nepřítomna)

 **UPT**

U rodičů vyloučeno nosičství Robertsonovské translokace.

Neinvazivní prenatální vyšetření:

- cfDNA test – dvě statistická hodnocení dle EWMA a Z score
 - pacientka vyšetřena 2x
1. vyšetření – dle ewma negativní, dle Z score pozitivní
 2. vyšetření – dle ewma pozitivní, dle Z score negativní

Závěr: pacientka by byla hodnocena jako **pozitivní**, výsledek ale nebyl zcela průkazný.

Závěr

Neinvazivní prenatální testování – NIPT (NIPS) je přínosná informativní metoda, která ovšem má své limity.

Známé limity:

nízká fetální frakce

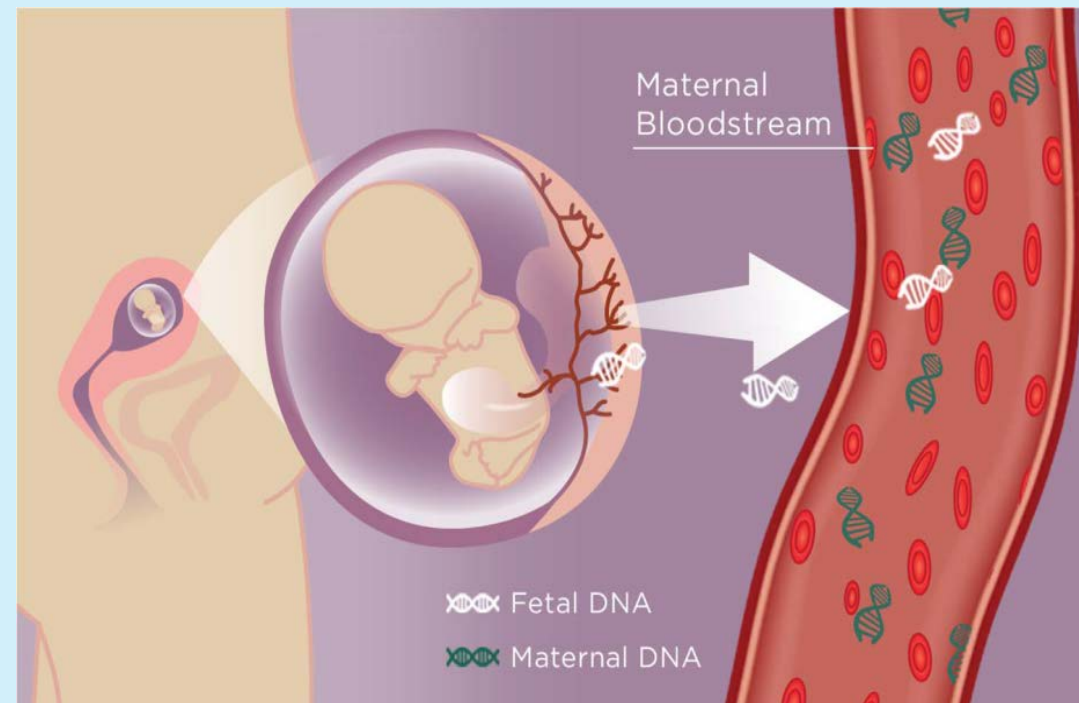
placentární mozaicismus

vyšší tělesná hmotnost matky

vzácné chromozomové aberace matky či plodu

malignita

krevní transfuze, transplantace



Děkuji za pozornost



Poděkování lékařskému a laboratornímu kolektivu GENNET.