

## MOLEKULARNO CITOGENETIČKA ANALIZA STANICA PLODOVE VODE

Molekularno citogenetička analiza stanica plodove vode može se izvoditi na nekultiviranim i/ili kultiviranim stanicama plodove vode. Za ovu pretragu potreban je uzorak plodove vode koja se dobiva amniocentezom. Rezultati ove analize moraju biti popraćeni kariotipom ploda.

### METODE:

#### 1. MOLEKULARNA ANALIZA NEKULTIVIRANIH STANICA PLODOVE VODE (INTERFAZNA FLUORESCENTNA IN SITU HIBRIDIZACIJA)

Ova metoda predstavlja **brzu detekciju najčešćih aneuploidija (trisomija 21, 13 i 18 te aneuploidije spolnih kromosoma)** i daje nam informacije samo o broju ispitivanih kromosoma. Ne dobivamo informacije o broju ostalih kromosoma kao ni informacije o strukturnim promjenama kromosoma. Za detekciju se koriste odgovarajuće komercijalne probe.

**UZORAK POTREBAN ZA ANALIZU:** 6-10 ml plodove vode

**PRIJEM PACIJENATA:** SRIJEDA

(amniocenteza se izvodi u KBC Rijeka, Klinika za ginekologiju i porodništvo)

**TRAJANJE ANALIZE:** 3 DANA

### INDIKACIJE:

- **Pozitivan test probira** (različiti testovi probira prvog i drugog tromjesečja);
- **Ultrazvučni nalaz** (abnormalnosti ploda);
- **Dob majke** (učestalost kromosomskih aberacija, a ponajprije trisomije 21 (Down sindrom), raste s povećanjem starosne dobi majke. Tako npr. žena od 20 godina ima vjerojatnost 1:1600 da rodi dijete sa sindromom Down, dok je u dobi od 35 godina ta vjerojatnost 1:350, a sa 41 godinom čak 1:80)

## **2. MOLEKULARNA ANALIZA KULTIVIRANIH STANICA PLODOVE VODE**

Ovom metodom može se odrediti podrijetlo marker kromosoma te precizno utvrditi strukturne promjene kromosoma. Za detekciju se koriste odgovarajuće komercijalne probe.

**UZORAK POTREBAN ZA ANALIZU:** 20 ml plodove vode

**PRIJEM PACIJENATA:** SRIJEDA

(amniocenteza se izvodi u KBC Rijeka, Klinika za ginekologiju i porodništvo)

**TRAJANJE ANALIZE:** 3 – 4 TJEDNA

### **INDIKACIJE:**

- **Pozitivan test probira** (različiti testovi probira prvog i drugog tromjesečja);
- **Ultrazvučni nalaz** (abnormalnosti ploda);
- **Down sindrom u prethodnoj trudnoći i/ili obitelji;**
- **Strukturne aberacije kromosoma prisutne u ploda, u prethodnoj trudnoći i/ili u roditelja;**
- **Dob majke**