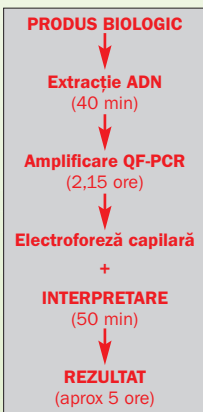


Diagnosticul prenatal rapid al trisomiilor cromozomilor 13, 18, 21 și al aneuploidiilor cromozomilor de sex prin tehnica QF-PCR



ADRIANA STAN
Biolog

În ultimii ani, în marile centre de diagnostic din lume a fost introdusă tehnica QF-PCR pentru detecția rapidă a aneuploidiilor cromozomilor 13, 18, 21, X și Y, cu o sensibilitate și specificitate de aproximativ 100%, pentru a surmonta dezavantajele majore ale tehnicii clasice de diagnostic prenatal - cariotipul fetal - privind durata de cel puțin 12 zile necesară obținerii rezultatelor, condițiile de procesare și cantitatea de produs biologic necesară tehnicii.



În România, tehnologia QF-PCR a fost introdusă în testarea prenatală începând cu anul 2007. Tehnica are ca bază reacția multiplex-PCR prin care se realizează amplificarea a 17 markeri ADN, utilizând un sistem de marcarea fluorescență. Markerii sunt reprezentați prin peakuri de fluorescență. Un pacient normal va prezenta 2 peakuri, câte unul pentru fiecare alelă a markerului, în raport de 1:1 și un singur peak în cazul în care cele 2 alele sunt identice (marker noninformativ). Un pacient cu trisomie va prezenta trei peakuri, câte unul pentru fiecare alelă în raport aproximativ de 1:1:1 (patern trialelic), două peakuri în raport de 2:1 (patern dialelic) sau o singură alelă (marker noninformativ).

Deși a fost introdusă de curând în testarea prenatală în România, tehnica QF-PCR a fost apreciată de specialiștii din domeniu datorită avantajelor oferite pacienților, fiind o metodă sigură și rapidă

Având în vedere procentajul ridicat al nou-născuților diagnosticați anual cu anomalii cromozomiale, din care 89% sunt cele numerice, testarea prenatală se impune ca unica metodă preventivă, având la bază o serie de tehnici standard de prelevare (biopsia de vilozități coriale, amniocenteza și cordocenteza) și procesare (cariotip fetal, FISH) a produsului biologic fetal, tehnici caracterizate prin rigurozitate și rapiditate.

pentru detecția aneuploidiilor cromozomilor 13, 18, 21, X și Y. Cel mai important aspect îl reprezintă reducerea anxietății mamei prin rapiditatea procedurii întrucât pacienta primește un rezultat în maximum 24 de ore de la prelevarea produsului biologic fetal. De asemenea, detectarea contaminării probei fetale cu ADN matern și a mozaicismelor recomandă această metodă ca fiind una dintre cele mai performante tehnici de biologie moleculară utilizate în diagnosticul prenatal.

GENETIC LAB

Ghencea Business Center – etaj 3
B-dul Ghencea, Nr. 43 B, București, Sector 6
Tel: 021-337.15.82 Fax: 021-413.14.23
Mobil: 0732.123.304/0747.225.341
office@geneticlab.ro
www.geneticlab.ro



GENETIC LAB®

Laborator Profesional de Analize Genetice

- cariotip fetal din lichid amniotic, sânge, măduvă, vilozități coriale etc.;
- teste pentru sindrom: Down, Edwards, Patau, (FISH, QF-PCR);
- teste pentru: boli genetice / infertilitatea masculină / paternitate / predispoziția la cancer / screening prenatal pentru riscul de sindrom Down, Edwards și defecte de tub neural (test combinat, triplu test etc.);
- determinare cantitativă și genotipare: HBV, HCV, CMV, EBV, VZV, HSV, HPV, HDV, Parvovirus, Toxoplasma, Chlamydia (RT-PCR) etc.

GHENCEA BUSINESS CENTER – Etaj 3
 B.dul GHENCEA, Nr. 43B, Bucuresti, Sector 6

Tel: 021 - 337.15.82 0732.123.304 0747.225.341
 Fax: 021 - 413.14.23 0732.123.305 0747.225.342

email: office@geneticlab.ro

www.geneticlab.ro