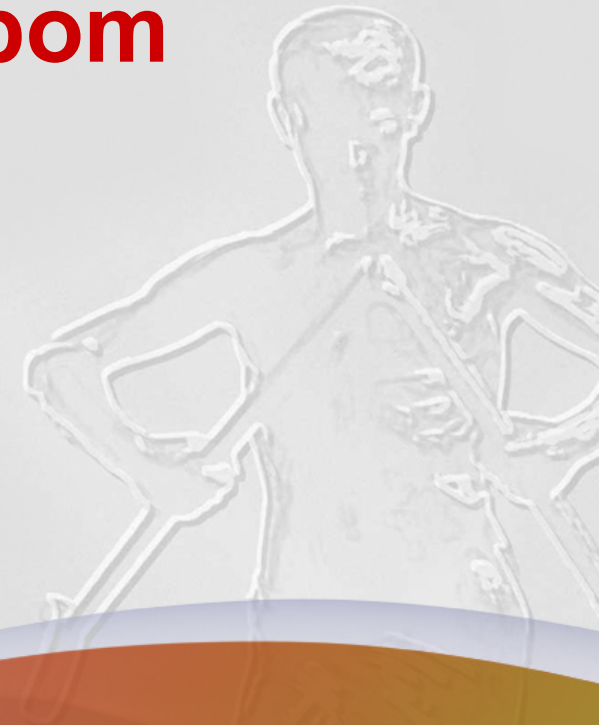


Naše nálezy AFP v plodovej vode a korelácia s fenotypom

Mária Knapková
Dana Kantarská

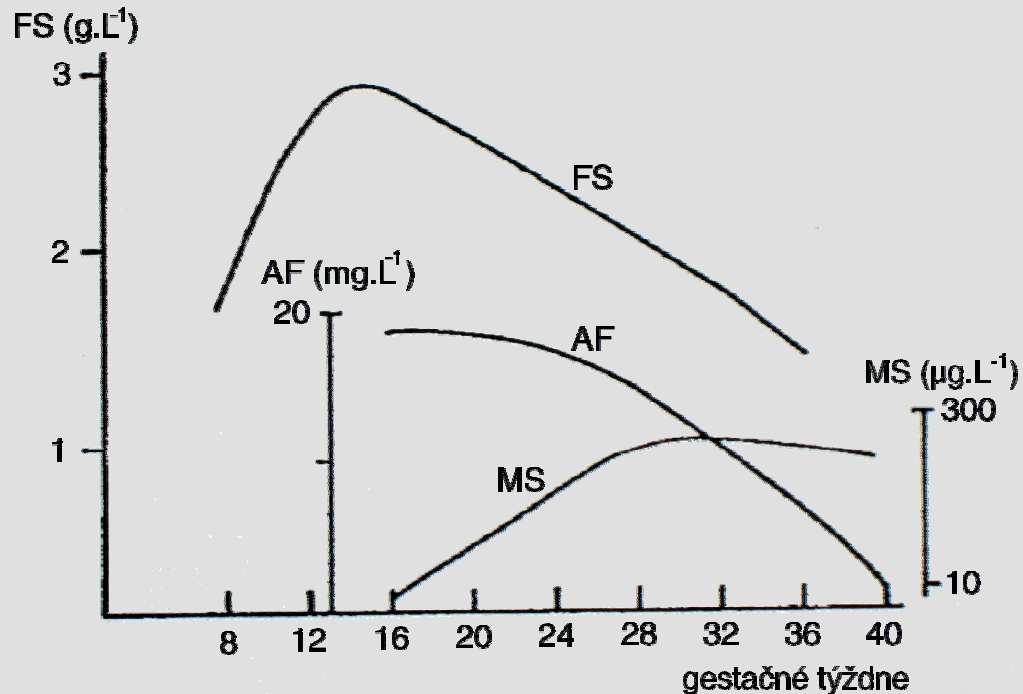


Užívateľské setkání RIA
PIEŠŤANY
2007

Pracoviská

- **Laboratórium prenatálneho skríningu pri DFNsP
Banská Bystrica**
- **Triple test 1 200 vyšetrení ročne**
- **MS AFP 490 vyšetrení ročne**
- **AF AFP 370 vyšetrení ročne**
- **Oddelenie lekárskej genetiky pri FNsP F. D.
Roosevelta Banská Bystrica
(Ambulancia + Cytogenetické laboratórium)**

AFP



- hlavný globulín fetálneho séra
- produkovaný pečeňou plodu
- hladiny AFP u plodu a matky sú rozdielne v rôznych obdobiach vývoja plodu

Užívateľské setkání RIA
PIEŠŤANY
2007

Prenatálna diagnostika rúžštepov neurálnej trubice

- **USG**
- **AFP v sére a plodovej vode**
- **peniká v dôsledku porušenia integrity povrchu plodu a komunikácie likvorového priestoru plodu s plodovou vodou vo zvýšenom množstve do plodovej vody a krvi matky**

Plodová voda

- najobjemnejšia súčasť extracelulárneho fetálneho priestoru
- základný význam – vývoj jednotlivých orgánov a celkový rast plodu
- tvorba, obmena a resorbcia – spoločný podiel matky a plodu
- množstvo plodovej vody - AFI index
- normálne množstvo – 800 mL v 40 gestačnom týždni

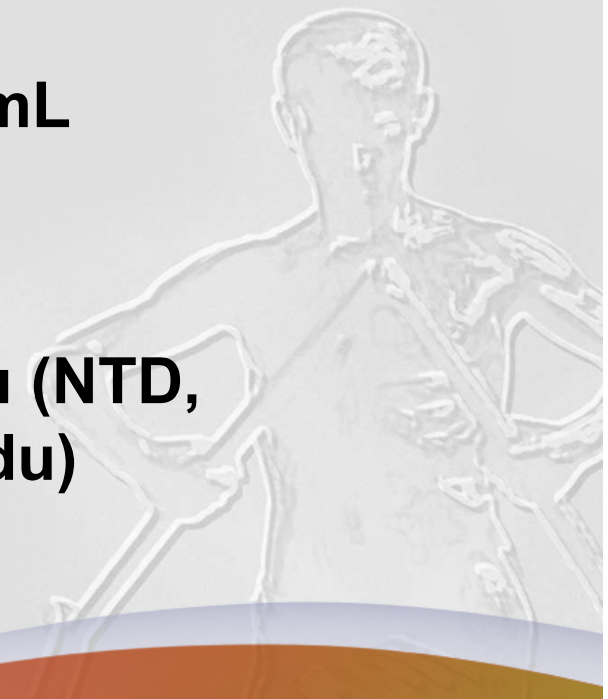
Zmeny objemu plodovej vody

- anhydramnion
- oligohydramnion
- polyhydramnion množstvo nad 2000mL

akútny

chronický

spojený s abnormalitami matky, plodu (NTD, hydrocefalus, ochorenie obličiek plodu)



Spracovanie plodovej vody

- odber na špecializovanom pracovisku USG
- spracovanie v cytogenetickom laboratóriu na stanovenie karyotypu plodu: centrifugácia plodovej vody, naloženie sedimentu a kultivácia amniocytov s výslednou karyotypizáciou
- odoslanie supernatantu do skriningového laboratória
- na vyšetrenie AFP dôležité zmrazenie vzorky, ak sa nevyšetrí do 12 hodín od odberu

Analýza AF AFP

- IRMA AFP MONOCLONAL KIT
- imunorádiometrické in vitro stanovenie s dvomi monoklonálnymi protilátkami v dvojkrokovom stanovení
- plodová voda je nariadená fosfátovým pufrom 1 : 100
- viazaná aktivita ^{125}I sa meria na gama merači
- koncentrácia AFP sa odčíta z kalibračnej krivky a je úmerná nameranej rádioaktivite

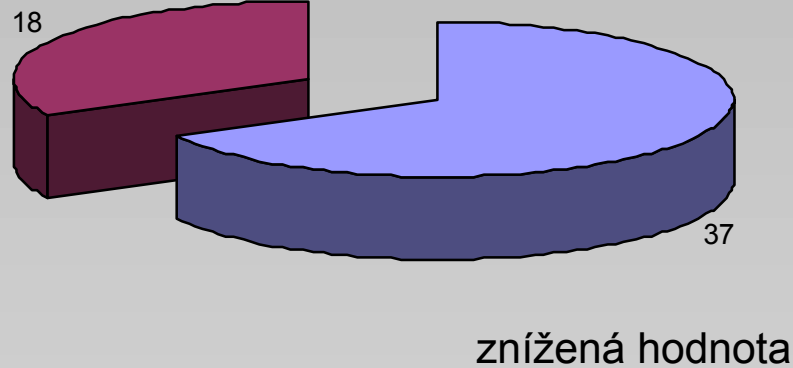
Výsledky AF AFP

- software hodnotí referenčný rozsah jednotlivých gestačných týždňov gravidity 17. – 22. g.w.
- pozitívne výsledky sú hodnotené ako znížené alebo zvýšené

Výsledky AF AFP I. – IX. 2006

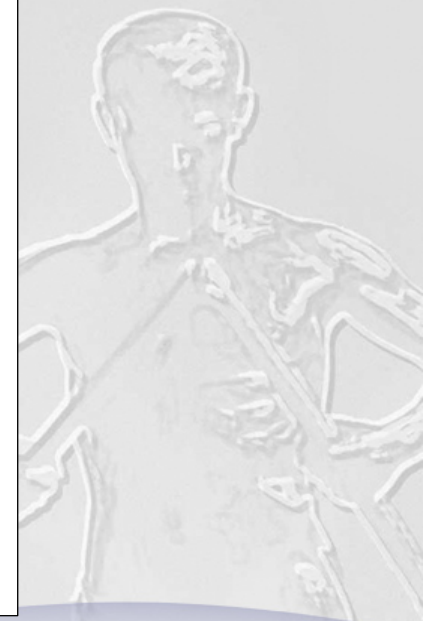
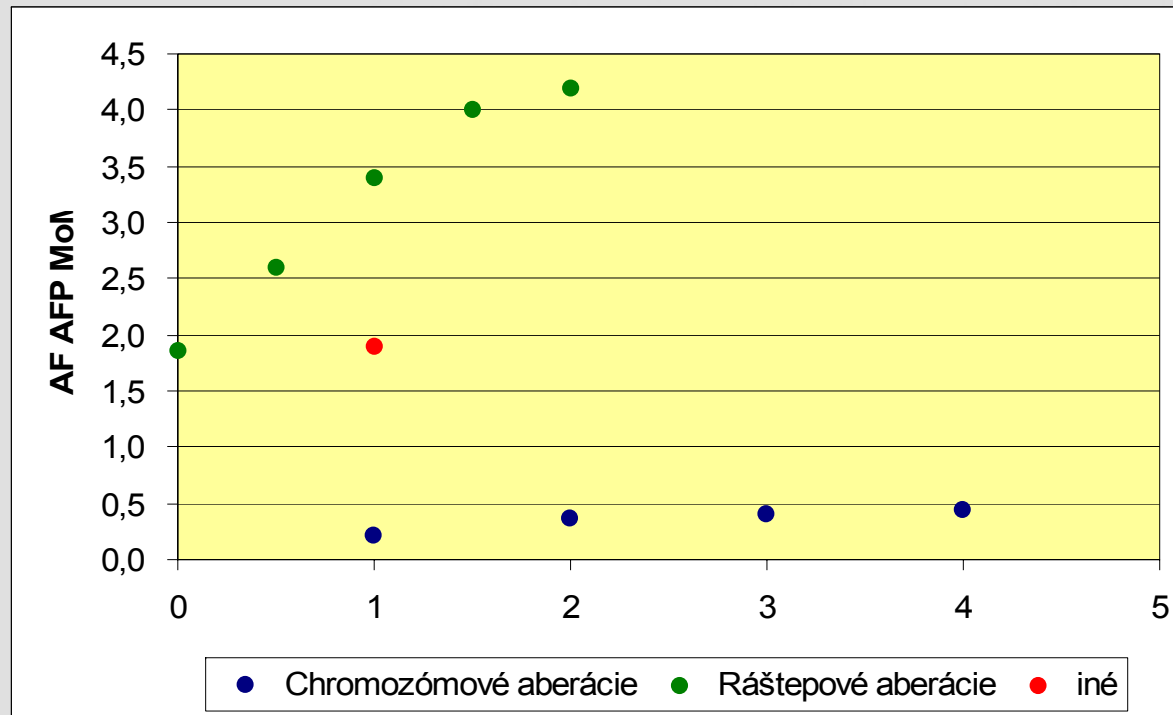
Grafické znázornenie pozitívneho skrínngu

zvýšená hodnota



- **AF AFP 259 vyšetrených**
- **týždeň gestácie 17 – 22 gw**
- **pozitívny skrínng 55/21%**
- **32,72 % zvýšená hladina**
- **67,27% znížená hladina**

Distribúcia patologických hodnôt AF AFP



Užívateľské setkání RIA
PIEŠŤANY
2007

Korelácia pozitívneho skríningu s genetickým nálezom

- **Pozitívny skríning** **55**
- **Potvrdené patológie plodu** **10**
- **Pozitívne prediktívna hodnota celkom** **15,38%**
PPV u zvýšenej hladiny AF AFP **22,2%**
- **PPV u zníženej hladiny AF AFP** **16,21%**
- **Pravdepodobnosť vady je 15,38% pri
náleze AF AFP mimo referenčného
rozsahu**

Užívateľské setkání RIA
PIEŠŤANY
2007

Indikácie ku odberom plodovej vody

Pozitívny Triple test	19
Vek	19
USG pozit	10
MS AFP	2
Genetická indikácia	2
Toxoplazmóza	1
Farmakologická indikácia	1
IVF	1

Užívateľské setkání RIA
PIEŠŤANY
2007

Tabulované výsledky prenatálnej diagnostiky

Prenatálne zistené chyby celkom	10
Chromozomálne vady celkom	5
<i>Trisomia 21</i>	2
<i>Trisomia 18</i>	1
<i>Turnerov s.</i>	1
<i>XYY</i>	1
Rázštepové VVCH celkom	4
<i>Gastroschisis</i>	2
<i>NTD</i>	2
Iné: holoprosencefália s fac. dysmorfiou	1

Záver

- Pozitívne prediktívna hodnoty AF AFP 15,38%
- Riziko patológie plodu u rásztepových väd 22,2%
- Riziko patológie plodu u CHA 16,21%
- Vyhodnotenie súboru pozitívnych nálezov a spolupráce laboratória a OLG:
 - odhalenie významného počtu VVCH plodu
 - význam spätnej väzby laboratórneho výsledku a klinickej diagnózy



Ďakujem za pozornosť