

Většina chromozomálních abnormalit plodu vzniká v důsledku početních odchylek chromozomů 13, 18, 21, X a Y.

Tyto aneuploidie jsou zároveň příčinou postnatálních syndromů:

Downův syndrom (trizomie chr. 21), Patauův syndrom (trizomie chr. 13), Edwardsův syndrom (trizomie chr. 18), syndrom Turnerové (monozomie chr. X) a Klienefelterův syndrom (47, XXY).

Těhotné se zvýšeným rizikem chromozomálních abnormalit u plodu (vyšší věk, pozitivní biochemický screening, UZ abnormality plodu) podstupují odběr choriových klků (CVS) nebo plodové vody (AMC).

Konvenčním diagnostickým postupem je kultivace buněk s následnou karyotypizací, která si vyžádá zhruba 2 týdny.



## **Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF-PCR (kvantitativní fluorescenční PCR)**

umožňuje rychlou prenatalní detekci nejčastějších aneuploidií.

Obvyklá doba vydání výsledku je do 24 až 48 h,

což umožní zmírnit stres u matek,

případně prodloužit interval pro rozhodování o dalším osudu těhotenství.