

## Badanie Rapid-FISH w diagnostyce prenatalnej (odcinek 21/2011)

### Co to jest badanie Rapid-FISH?

Badanie polega na ocenie liczby wybranych chromosomów w jadrach komórkowych komórek wód płodowych. Nazwa Rapid-FISH to angielski skrót od nazwy metody molekularnej – szybka fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*, w której do identyfikacji poszczególnych chromosomów stosuje się sprzężone z barwnikiem fluorescencyjnym sondy genetyczne (DNA, RNA) komplementarne do wybranych sekwencji danego chromosomu. Najczęściej stosuje się sondy dla chromosomów: 13, 18, 21, X i Y, których aberracje liczbowe występują u płodów najpowszechniej. Prawidłowe komórki płodu zawierają w jadrach po dwa zestawy chromosomów homologicznych (wyjątkiem chromosomy X i Y u mężczyzny), widoczne są w nich po dwa sygnały barwne identyfikujące wybrany chromosom. Trzy sygnały wskazują na obecność dodatkowego chromosomu (trisomię), jeden sygnał na monosomię, a potrojenie wszystkich sygnałów wskazuje na triploidię, czyli występowanie trzech zestawów chromosomów.

### Po co wykonuje się badanie Rapid-FISH?

Diagnostyka aneuploidii chromosomów 13, 18, 21, X i Y metodą FISH jest badaniem celowanym i wymaga ukierunkowanego rozpoznania wstępnego. Wynik badania umożliwia ustalenie płci płodu oraz czy płód ma prawidłową liczbę chromosomów 13, 18, 21, X i Y. Badanie to pozwala na wczesne wykrycie u płodu zespołów chorobowych takich jak: zespół Downa (trisomia 21), Edwards'a (trisomia 18), Patau (trisomia 13), Klinefeltera (47,XXY) czy zespół Turnera (45,X). Badanie wykonuje się w przypadku ciąży obciążonej wysokim ryzykiem wystąpienia tych zespołów (nieprawidłowy test potrójny i podwójny), kiedy potrzeba szybkiej diagnozy tych aberracji. Jednak ponieważ badanie FISH nie wykrywa aberracji strukturalnych chromosomów, jak i przypadków mozaikowości, więc metoda ta nie stanowi samodzielnego badania. Wynik badania Rapid-FISH należy traktować jako wstępny, wymagający ostatecznej weryfikacji przez przeprowadzenie klasycznej analizy kariotypu płodu.

### Wskazania do wykonania prenatalnego badania metodą Rapid-FISH

- Wysokie ryzyko wystąpienia aberracji chromosomowej oceniane na podstawie testów nieinwazyjnych (USG, test PAPP, HCG);
- Wiek ciężarnej powyżej 35 roku życia;
- Wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej liczbowej u płodu lub dziecka;
- Stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomów 13, 18, 21, i X u ciężarnej lub u ojca dziecka.

### W jaki sposób pobierany jest materiał na badanie Rapid-FISH

Materiałem do badania są komórki płynu owodniowego (amniocyty) pobierane podczas amniopunkcji. Podczas zabiegu pobierany jest płyn owodniowy jednocześnie na badanie Rapid-FISH oraz na badanie kariotypu z amniocytów (po uprzedniej hodowli). Równoczesne zastosowanie obu metod pozwala na weryfikację otrzymanego wyniku badania Rapid-FISH.

### W jaki sposób wykonuje się badanie

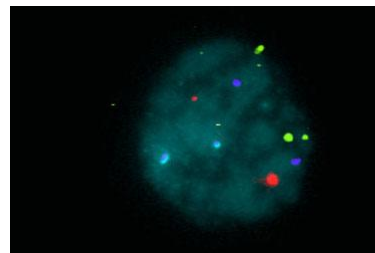
Diagnostyki aneuploidii chromosomów 13, 18, 21, X i Y metodą Rapid-FISH dokonuje się na podstawie analizy jąder komórkowych uzyskanych z komórek płynu owodniowego – amniocytów.

Badanie metodą FISH obejmuje następujące etapy:

- izolacja amniocytów z płynu owodniowego i sporządzenie preparatów jąder komórkowych; poddanie preparatu krótkotrwałej denaturacji w podwyższonej temperaturze;
- naniesienie fluorescencyjnych sond na preparat, a następnie kilkugodzinnej hybrydyzacji z sondami fluorescencyjnymi;
- przygotowanie preparatu i uwidocznienie jąder komórkowych barwnikiem specyficznym dla DNA (DAPI);
- analiza jąder interfazowych przeprowadzana z wykorzystaniem analizy mikroskopowej w mikroskopie fluorescencyjny oraz programu komputerowego.



Fot. 1. Prawidłowe jądro komórkowe płodu płci męskiej z dwoma chromosomami 18 (niebieskie sygnały), jednym chromosomem X (zielony sygnał) i jednym chromosomem Y (pomarańczowy sygnał).



Fot. 2. Jądro komórkowe z trzema sygnałami (zielony) dla chromosomu 21 – zespół Downa.

Czas oczekiwania na wynik – około 7 dni.

### ZAPAMIĘTAJ !

**Wynik badania Rapid-FISH należy traktować jako wstępny, wymagający ostatecznej weryfikacji przez przeprowadzenie klasycznej analizy kariotypu płodu.**

### PYTANIE KONKURSOWE (do artykułu 20/2011)

Jakie są wskazania (wymień przynajmniej 2) do wykonania badania kariotypu z tkanek trofoblastu?

Odpowiedzi należy udzielić za pośrednictwem formularza dostępnego na stronie: [www.invicta.pl/konkurs](http://www.invicta.pl/konkurs).

Zwycięzcą konkursu z odcinka 19/2011 została  
Pani Krystyna Kolakowska

Materiał przygotowany przez:

**Eksperckie Laboratoria Medyczne INVICTA**  
Odcinek dostępny na [www.pzpoz.pl](http://www.pzpoz.pl) oraz [www.invicta.pl](http://www.invicta.pl)