

**Prílohy:****Kvalita prúžkov****Úroveň prúžkovania podľa ISCN 1995**

	<b>Úroveň prúžkovania podľa ISCN 1995</b>	<b>Príklady</b>
		nie je možné odlíšiť chromozómy podľa pruhov
	150	možno odlíšiť prúžky 8 a 9 chromozómu
	400	-2 zreteľné pruhy na 8p -2 zreteľné pruhy na 9p -3 zreteľné pruhy na 5q (5q14, 5q21, 5q23)
	550	- 4 zreteľné pruhy na 18q - 10q21, 10q23, 10q25 - 7q33 a 7q35 sú jasne rozlíšiteľné - 22q13.2 je viditeľný
	850	- 4p15.3 - 5p15.32 je jasne viditeľný - 10q11.22 je jasne viditeľný - 11p14.1 možno odlíšiť od 11p14.3 - 20p12.1 a 20p12.3 sú jasne viditeľné

**Dostatok metafáznych buniek na sklíčku.**

Kvalitný preparát by mal obsahovať viac ako 20 metafáz podobnej kvality pruhov.

## Odporúčaná minimálna kvalita

Spracovávame

Indikácia vyšetrenia	Kvalita prúžkov	
Rutinná prenatalná diagnostika		
Aneuploidie a známe väčšie štrukturálne prestavby		
Suspektné malé štrukturálne prestavby		
Možné malé neznáme štrukturálne anomálie pr. opakované aborty		
Mikrodelečné syndrómy (odporúča sa vykonať FISH)		

### Pohľad vybraných krajín na počet hodnotených metafáz , ktorý je používaný ako minimálny štandard.

Vychádzame z poznatkov rôznych krajín, ako aj z našich vlastných skúseností. Počet mitóz hodnotených v rôznych krajinách, ako Austrália, Belgicko, USA sa líši len minimálne

#### Počet hodnotených metafáz v rôznych krajinách

Počet buniek	Austrália	USA	Belgicko
Celkový počet buniek	10	25	15(20)
Konvenčné hodnotenie	10	20	15 (20)
Hodnotenie bandovaných chromozómov – počet buniek	5	5	10 (15)
Vytvorenie karyotypu	2	2	2(5)

Vo všeobecnosti sú teda počty konvenčne ako aj bandovo hodnotených buniek podobné, treba ich však prispôbiť konkrétnej kvalite kultivácie resp. danej indikácii.

Vo väčšine používaných štandardov sa opakujú nasledovné počty hodnotených buniek:

1. Celkový počet hodnotených buniek – 15 (20)
2. Konvenčne - 10 (15) buniek
3. Farbené chromozómy - 5 (10) buniek

### Mozaicizmus

- ◆ vo všeobecnosti sa odporúča počítať minimálne 25-30 buniek na vylúčenie mozaicizmu.

Podľa ACC sa odporúča rozlišovať 3 úrovne požiadaviek na cytogenetické vyšetrenie podľa suspektnej mozaikovej línie (Hsu,Benn : Prenatal Diagnosis 19 1081-1082 (1999):

**A. Najvyššia úroveň** požiadaviek pri náleze týchto anomálií:

**indikácia:**

- autozomálna trizómia chromozómu 2,5,8,9, 2,13, 14, 15, 16, 18, 20, 21, 22 (1-viac buniek)
- nebalansovaná štrukturálna prestavba (viac buniek)
- marker chromozóm (viac buniek)

Hodnotí sa 40 buniek - 20 buniek z každej z dvoch rôznych fľašiek, pričom vylúčime tie bunky v ktorých už bol daný abnormálny stav zachytený. Pri použití Petriho misiek hodnotiť 24 kolónií (nových, ešte nehodnotených)

**B. Stredná úroveň:**

**indikácia:**

- pohlavný chromozóm (X,Y) navyiac (1-viac buniek)
- autozomálna trizómia chromozómu 1, 3, 4, 6, 7, 10, 11, 17, 19 (1-viac buniek)
- 45,X (viac buniek)
- monozómia, iná ako 45,X (viac buniek)
- marker chromozóm (1 bunka)
- balansovaná štrukturálna prestavba (viac buniek)

Hodnotí sa 20 buniek ( z inej fľašky). Z Petriho misiek 12 kolónií (nových , ešte nehodnotených).

**C. Najnižšia úroveň :**

**indikácia:**

- 45,X (1 bunka)
- nebalansovaná štrukturálna prestavba (1 bunka)
- balansovaná štrukturálna prestavba (1 bunka)
- zlom v centromére so stratou jedného ramena (1 bunka)

Hodnotí sa 20 buniek ( 10 buniek z každej z dvoch nezávislých kultúr = fľašiek). Z najmenej dvoch nezávislých Petriho misiek sa hodnotí 15 kolónií.

### Predbežný výsledok vyšetrenia.

- ◆ je možné podať predbežný výsledok napr. telefonicky, ktorý by mala podať iba kompetentná osoba- lekár alebo cytogenetik,
- ◆ môže podať informáciu o prebiehajúcom vyšetrení, vykonaných analýzach, predbežnom výsledku, resp. type vylúčenej abnormality,
- ◆ je potrebné zaznačiť do záznamu pacienta, že bola podaná predbežná informácia, kedy, komu a kto ju podal.