

Streszczenie cyklu publikacji

„Wykorzystanie technologii digital PCR do detekcji aneuploidii u płodu - opracowanie i implementacja nowego narzędzia diagnostycznego”

Wstęp

Aneuploidie są główną przyczyną śmierci okołoporodowej i wad wrodzonych. W związku z tym, wysokie ryzyko liczbowej aberracji chromosomowej u płodu stanowi najczęstsze wskazanie do inwazyjnej diagnostyki prenatalnej. Złotym standardem w diagnostyce prenatalnej jest metoda cytogenetyki klasycznej. W praktyce klinicznej są również dostępne szybkie metody do identyfikacji najczęstszych aneuploidii, jednak obecne rozwiązania mają ograniczenia. Bardziej nowoczesnym podejściem jest technologia digital PCR. Podstawą tej technologii są podział cząsteczki na partycje, reakcja amplifikacji jednocześnie w tysiącach dołków reakcyjnych oraz statystyka Poissona. W porównaniu do powszechnie używanej metody *real-time* PCR, digital PCR umożliwia bezwzględną ocenę liczby kopii z dużą precyzją, czułością i specyficznością bez odniesienia do krzywej standardowej.

Celem badania było opracowanie nowej metody digital PCR do szybkiej detekcji najczęstszych aneuploidii u płodu i określenie użyteczności klinicznej nowego narzędzia diagnostycznego. Kolejnym celem było zdefiniowanie dokładności nowego rozwiązania w identyfikacji aneuploidii u płodu w obecności kontaminacji komórkami maczynymi.

Materiały i metody

Badanie przeprowadzono u 652 kobiet w ciąży z podwyższonym ryzykiem występowania aneuploidii u płodu, poddających się inwazyjnej diagnostyce prenatalnej. Materiał do badania stanowiło genomowe DNA izolowane z płynu owodniowego lub komórek trofoblastu i analizowane pod kątem liczby kopii chromosomów 13, 18, 21, X oraz Y. Wyniki były porównane z wynikami uzyskanymi metodą cytogenetyki klasycznej.

Wyniki i wnioski

Opublikowane wyniki badań są pierwszym na świecie doniesieniem z wykorzystania platformy QuantStudio 3D Digital PCR do detekcji aneuploidii. Digital PCR zapewnia statystycznie istotne rozróżnienie między próbkami euploidalnymi i aneuploidalnymi z dużą precyzją i dokładnością nawet w przypadku mozaikowości. Czulość i specyficzność amplifikacji, prosty protokół oraz możliwość istotnej statystycznie precyzyjnej oceny liczby kopii chromosomów powodują, że rozwiązanie oparte na digital PCR jest niezawodnym, opłacalnym szybkim testem przesiewowym. Ponadto, digital PCR jest dokładną metodą do detekcji aneuploidii u płodu nawet przy znacznej kontaminacji próbki materiałem maczynym. Wyniki potwierdzają, że opracowany algorytm może być wystarczający do oceny ryzyka kontaminacji i nie wymaga dodatkowych testów, co znacznie redukuje koszty i usprawnia procedury diagnostyczne. Wprowadzenie nowej, szybkiej metody nie tylko poszerza wiedzę z wykorzystania nowoczesnej technologii, lecz także pozwala na doskonalenie procedur diagnostycznych przyczyniając się tym samym do poprawy opieki prenatalnej.

Słowa kluczowe: digital PCR, szybka detekcja aneuploidii, diagnostyka prenatalna, kontaminacja komórkami maczynymi