

АМНИОЦЕНТЕЗОМ ПОТВРЂЕН СЛУЧАЈ ТРИПЛОИДИЈЕ ФЕТУСА (69, XXX) НАКОН НЕИНВАЗИВНОГ СКРИНИНГ ТЕСТА СА ПОВЕЋАНИМ БИОХЕМИЈСКИМ РИЗИКОМ НА ХРОМОЗОМОПАТИЈЕ У ПРВОМ ТРИМЕСТРУ ТРУДНОЋЕ

Гордана Шошић¹, Ана Милошевић Ђерић², Тања Новаковић¹

¹Одсек цитогенетске дијагностике, Клиника за гинекологију и акушерство, Клинички центар „Крагујевац“, Крагујевац

²Општа болница, Здравствени центар, Ужице

САЖЕТАК

Триплоидија је нумеричка хромозомска аберација с присутним екстрахромозомским хаплоидним сетом који по пореклу може бити матернални или патернални. У спонтаним побачајима у првом триместру трудноће триплоидија је једна од најзаступљенијих хромозомских аберација.

Пацијенткиња од 25 година, с првом трудноћом, без претходних спонтаних побачаја и без оптерећене личне и породичне анамнезе, примљена је у болницу у 17 недељи гестације због слабије виталности плода, едема плаценте, мултилокуларног тумефакта пореклом са јајника и повишених вредности Са 125. Ранији „дабл“ тест, у 12 недељи гестације, показао је повећан ризик за тризомију хромозома 21, иако су само биохемијски параметри узети у обзир. Установљено је да постоји триплоидија фетуса 69, XXX, уз високе вредности β -hCG (5,8261 МоМ), док су вредности PAPP биле благо повишене (1,4639 МоМ) у односу на умножак медијане (1 МоМ) за дату старост трудноће. Након спроведене дефинитивне дијагнозе, трудноћа је прекинута.

Неинвазивни пренатални скрининг тестови (Double и Triple тест) у случајевима триплоидије показују повећан ризик за хромозомопатије. Триплоидија се потврђује инвазивним пренаталним методама (биопсија хорионских ресица, амниоцентеза, кордоцентеза) и на основу клиничких налаза. Триплоидија фетуса је стање које је летално, а у пренаталној дијагностици представља редак цитогенетски налаз. Истраживање и проналажење биохемијских маркера који су специфични за ово стање омогућило би детекцију триплоидије у раној трудноћи.

Кључне речи: хромозомске аберације; триплоидија; пренатална дијагноза.