

Upotreba mikrosatelitskih lokusa na kromosomu X za brzo prenatalno otkrivanje brojčanih abnormalnosti na kromosomu X

Kristina Crkvenac Gornik, Zorana Grubić, Katarina Štingl, Ivana Tonković Đurišević, Davor Begović

Cilj Utvrditi vrijednost kratkih udvojenih sljedovnih biljega na X-kromosomu (engl., X-STR) za prenatalno otkrivanje brojčanih poremećaja na kromosomu X.

Postupci Istražili smo genetičku varijabilnost 5 X-biljega (DXS9895, DXS6810, DXS6803, GATA172D05, i HPRTB) u 183 zdrava hrvatska ispitanika (90 muškaraca i 93 žene). Također smo testirali 13 osoba s poremećajima na X kromosomu (Turnerov sindrom – 6 slučajeva; Klinefelter sindrom – 5 slučajeva, i trostruki X sindrom – 2 slučaja). Analiza je provedena uz pomoć amplifikacije polimeraznom lančanom reakcijom sa specifičnim primerima i elektroforeze na poliakrilamidnom gelu. Istraživanje je provedeno 2010.

Rezultati Naš uzorak nije pokazao značajne razlike učestalosti alela u ispitanih X-biljega u odnosu na ostale europske populacije. Set 5 X-STR biljega bio je dovoljno informativan za uspješno određivanje brojčanih abnormalnosti na kromosomu X.

Zaključak S obzirom da nismo zabilježili lažno pozitivne rezultate, potvrđena je dijagnostička vrijednost ispitanih X-STR lokusa za prenatalno otkrivanje brojčanih poremećaja na kromosomu X. Naše istraživanje predstavlja važan korak prema poboljšanoj prenatalnoj dijagnostici u Hrvatskoj.