

Abstrakt

Volně cirkulující DNA je krátká, fragmentovaná DNA, vyskytující se v plazmě a séru, do kterého je uvolňována různými mechanismy. Jako první byla prokázána v tělních tekutinách u onkologických pacientů a záhy se stala biomarkerem pro neinvazivní diagnostiku. Zanedlouho došlo k detekci přítomnosti fetální cfDNA v plazmě matky a stala se předmětem klinické využitelnosti. Neinvazivní prenatální diagnostika je screeningová metoda, která pomáhá určit pravděpodobnost výskytu vrozených vad již v rané fázi těhotenství, právě s využitím fetální cfDNA. Konečné výsledky určují invazivní metody, mezi něž řadíme například aminocentézu a odběr choriových klků. Invazivní metody prenatální diagnostiky s sebou nesou riziko ztráty plodu méně než 1 %. I přes takto malé riziko je neustálá snaha vědců směřována ke zdokonalení metod neinvazivních, pomocí kterých lze detekovat aneuploidie jako Downův, či Edwardsův syndrom. Dále lze u plodu detekovat pohlaví, monogenní choroby, či Rh faktor, přičemž se využívá metod polymerázové řetězové reakce (PCR), či sekvenování nové generace.