

Dosažené výsledky potvrdily, že vyšetření metodou QF-PCR vykazuje 100% senzitivitu a při analýze 5 vyšetřovaných chromozomů je schopné identifikovat až 90% klinicky signifikantních chromozomálních aberací. Negativní výsledek QF-PCR analýzy snižuje reziduální riziko záchytu signifikantní chromozomální aberace nedagnostikovatelné QF-PCR u pacientek s negativním UTZ nálezem pod 1/1500. Tento fakt je velmi důležitý pro zmírnění obavy u pacientek s rizikem postižení plodu chromozomální aberací.

QF-PCR test zaměřený pouze na analýzu chromozomu 21 se ukázal jako ekonomická a klinicky akceptovatelná součást screeningu Downova syndromu v 2. trimestru. V případě striktního dodržení indikačních kritérií (pozitivní biochemický screening a UTZ provedený certifikovaným specialistou bez patologického nálezu) je schopen detekovat až 87,5% signifikantních chromozomálních aberací s kompletní specifitou.

Na základě zjištěné informativity použitých STR markerů v naší populaci se podařilo sestavit diagnostický set markerů s vysokou informativitou, včetně nadstavbových setů markerů na jednotlivé testované chromozomy, který minimalizuje riziko neinformativního výsledku vyšetření a umožňuje spolehlivou diagnostiku chromozomálních aberací testovaných chromozomů, včetně monozomie X, která byla při použití nedostatečného počtu markerů problematická.

Z dosažených výsledků vyplývá, že QF-PCR představuje vhodnou a spolehlivou molekulárně cytogenetickou metodu k rychlé diagnostice aneuploidii.