



SMERNICA A PROTOKOL PRE ODBER BIOLOGICKÉHO MATERIÁLU PRE GENETICKÚ ANALÝZU REPRODUKČNÝCH STRÁT

Dátum vytvorenia: 10.04.2025

Genetická analýza reprodukčných strát sa realizuje pomocou nasledovných molekulárno-genetických metód, a to:

- QF-PCR (kvantitatívna fluorescenčná polymerázová reťazová reakcia),
- MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification),
- Sangerovo sekvenovanie.

Biologický materiál vhodný na genetickú analýzu (zoradený podľa klesajúcej vhodnosti):

1. Natívny nefixovaný biologický materiál:

- Excízia o veľkosti 1x1 cm z *musculus quadriceps femoris* alebo z iného tkaniva plodu (placenta, choriové klky odobraté z placenty, rez pupočníka, časť tela plodu,...).
- Po odobratí materiálu môže byť excízia opláchnutá od nadbytočnej krvi fyziologickým roztokom alebo PBS a usušená na sterilnej gáze/buničitej vate/laboratórnej utierke.
- Skladovanie po odobratí na spolupracujúcom klinickom pracovisku: krátkodobo (do 24 hod) pri teplote 4°C, dlhodobo (do dvoch týždňov) pri teplote -20°C.

2. Materiál fixovaný vo formalíne:

- Ak je biologický materiál naložený vo formalíne, je potrebné materiál z formalínu neodkladne vybrať, premyť fyziologickým roztokom alebo PBS, usušiť na sterilnej gáze/buničitej vate/laboratórnej utierke.
- Skladovanie po odobratí na spolupracujúcom klinickom pracovisku: pri teplote 4°C a indukovať urýchlené spracovanie odobratého tkaniva kvôli vplyvu formalínu na tkanivo a integritu DNA.

3. Materiál fixovaný vo formalíne a zaliaty v parafíne (FFPE).

- V prípade špecifickej situácie, ak nie je dostupný iný zdroj biologického materiálu, je možné analýzu vykonať aj z FFPE vzoriek.





- Skladovanie po odobratí na spolupracujúcom klinickom pracovisku: FFPE preparáty môžu byť dlhodobo skladované pri laboratórnej teplote, bez potreby chladenia alebo mrazenia.

Možnosti získania biologického materiálu matky (biologickej) reprodukčnej straty:

1. Excízia placenty / celá placenta:

- v prípade natívneho nefixovaného biologického materiálu, možnosť odobratia *decidua* (skladovanie vid' str. 1 bod 1.).

2. Periférna krv matky sa na molekulovo-genetické vyšetrenie odoberá do skúmavky Vacuette s EDTA:

- Odber periférnej krvi nemusí byť realizovaný nalačno. Ihneď po odbere je nutné skúmavku s krvou poriadne premiešať, aby sa zabránilo tvorbe zrazenín.
- Množstvo: 2 x 2ml krvi.
- Skladovanie: Krátkodobo (1-2 dni) pri laboratórnej teplote, bez potreby chladenia/mrazenia. Dlhodobo pri teplote -20°C (vzorka môže byť rozmrazená až tesne pred izoláciou DNA, uchovávať do vtedy zamrazenú).

Postup spracovania odobratého biologického materiálu z reprodukčných strát je v dokumente „(GIFD) — Biobank Protocol“.

