

# Majda Mišković, profesor biologije i hemije - Magistarski rad

Fakultet/Akademija	PRIRODNO MATEMATIČKI FAKULTET
Tip Rada	Magistarski rad
Kandidat, zvanje	Majda Mišković, profesor biologije i hemije
Naziv Teme	USPJEŠNOST KOMBINOVANOG PROBIRA U PREVENCIJI HROMOZOMOPATIJA NA PODRUČJU TUZLANSKOG KANTONA
Rezime/Abstract	<p>Hromozomske aberacije predstavljaju najčešću i najozbiljniju komplikaciju trudnoće u humanoj populaciji. Većina hromozomskih aberacija su numeričke aberacije ili u malom broju slučajeva strukturne abnormalnosti hromozoma ili mozaicizmi. Aneuploidije hromozoma glavni su uzrok prenatalne smrti fetusa i smetnju ranom psihofizičkom razvoju djeteta. Približno 10% urođenih anomalija udruženo je sa aneuploidijama hromozoma, koje povećavaju stopu morbiditeta i mortalitet. Kombinovani skrining u prvom tromjesečju trudnoće na trisomije hromozoma 21, 18 i 13 u kombinaciji sa godinama majke, mjerenjem nuhalnog nabora, koncentracije slobodnog <math>\beta</math> humanog gonadotropnog hormona i PAPP-Au 90% slučajeva može detektovati navedene aneuploidije hromozoma, sa lažno pozitivnim rezultatom od 5%. U ovom istraživanju retrospektivnom analizom obuhvaćeno je 173 trudnice u periodu od 1. januara 2013. godine do 31. decembra 2015. godine koje su bile podvrgnute programu kombinovanog skrininga na fetalne hromozomopatije u prvom tromjesečju trudnoće (11+2 do 14+2 sedmica trudnoće) u zdravstvenoj ustanovi Plava poliklinika Tuzla. Individualni rizik na aneuploidije izračunat je kombinacijom dobnog rizika trudnice, ultrazvučnih markera ploda (debljina nuhalnog nabora - NT, udaljenost tjeme-trtica -CRL), te biohemijskih markera u serumu trudnice (slobodni <math>\beta</math>-hCG i PAPP-A) pomoću licenciranog softvera Prenatal Screening Software - SBP. Koncentracija biohemijskih markera određena je imunometrijski hemiluminiscencijskom metodom. Biohemijski markeri izraženi su obliku MoM vrijednosti u odnosu na dnevne regresijske medijane za odgovarajuću gestaciju u neugroženim trudnoćama. Rezultati citogenetičke dijagnostike prikupljeni su iz zdravstvenih ustanova u kojima su trudnice bile podvrgnute amniocentezi, te je analiza rezultata kombinovanog probira i citogenetičke dijagnostike urađena nakon dovršenih svih ispitivanih trudnoća. U ovom istraživanju otkrivene su četiri trisomije 21 sa stopom detekcije od 80%, te tri triploidije i jedna monosomija X sa stopom detekcije od 100%. Od ukupno 48 trudnica koje su svrstane u grupe visokog i umjerenog rizika na aneuploidije, 23 trudnice su uradile ranu amnicentezu. Udio lažno negativnih rezultata iznosio je 20%. Pozitivan omjer vjerodostojnosti (PLR) iznosio je za navedeni test 12,80 sa intervalom pouzdanosti od 1,83 - 89,76, a negativan LR iznosio je 0,21 sa intervalom pouzdanosti od 0,04 - 1,24. Ozirom da su ovo prvi rezultati testiranja uspješnosti kombinovanog probira u prevenciji hromozomopatija na području TK, potvrđena je visoka stopa, senzitivnost i specifičnost navedenog testa u prvom tromjesečju trudnoće. Ključne riječi: aneuploidije, kombinovani probir, nuhalni nabor, slobodni <math>\beta</math>-hCG i PAPP-A</p>
Datum	16.09.2016
Predsjednik	Dr.sc. Amela Karić, docent, predsjednik za užu naučnu oblast „Genetika, biologija ćelije i mikrobiologija“ Prirodno-matematički fakultet Univerziteta u Tuzli
Mentor	Dr.sc. Rifet Terzić, redovni profesor, mentor i član za užu naučnu oblast „Genetika, biologija ćelije i mikrobiologija“ Prirodno-matematički fakultet Univerziteta u Tuzli
Član komisije	Dr.sc. Amela Hercegovac, docent, član za užu naučnu oblast „Genetika, biologija ćelije i mikrobiologija“ Prirodno-matematički fakultet Univerziteta u Tuzli
Član komisije	-
Član komisije	-
Zamjenski član	Dr.sc. Vesna Hadžiavdić, vanredni profesor, uža naučna oblast „Genetika, biologija ćelije i mikrobiologija“ Prirodno-matematički fakultet Univerziteta u Tuzli
Dodatni detalji i lokacija	Dana 16.09.2016. godine u 14 sati na Prirodno-matematičkom fakultetu Univerziteta u Tuzli
Zavrsne Odredbe	Pristup javnosti je slobodan. Rad se može pogledati u Sekretarijatu fakulteta radnim danom od 08 do 14 sati.