



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ubl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Vyšetření metodou array CGH

Array CGH je molekulárně genetická metoda, která umožňuje zjistit kromě aneuploidií a rozsáhlých delecí či duplikací také nebalancované submikroskopické aberace (desítky až stovky kilobází) genomu.

Principem je kompetice dvou fluorescenčně značených DNA o komplementární sekvence na referenčním genomu rozprostřeném na čipu a podle převažující fluorescence pak zjištění deletovaných či duplikovaných oblastí. Na čipu proběhnou, podle druhu arraye, současně tisíce až statisíce hybridizačních reakcí, jejichž výsledky jsou snímány skenerem a softwarově analyzovány.

Jakožto metodu kvantitativního charakteru ji nelze použít k analýze balancovaných aberací a k hodnocení nízkofrekvenčních mozaik. O konkrétním typu zvolené platformy (a tedy i rozlišovací schopnosti) pro vyšetření rozhodne zodpovědný pracovník na základě indikace.

Zjištěné aberace jsou obvykle ověřovány další metodou, nejčastěji FISH nebo MLPA.

Indikační kritéria

jsou podobná jako u vyšetření karyotypu a platí tedy, že chromozomové aberace jsou obvykle spojeny s komplexem fenotypových odchylek – mají charakter syndromů. Metodou lze zachytit i menší aberace a delece jednotlivých genů.

Postnatální vyšetření:

- Mentální retardace, vrozené vývojové vady, faciální stigmatizace **při negativním výsledku karyotypu a FRAXA**
- Obdobné indikace v případech, že není možné vyšetřit karyotyp (nelze kultivovat např. pro imunosupresi, nepřítomnost živých buněk, materiál odebrán do EDTA zkumavky)

Prenatální vyšetření:

- Ultrazvukový nález vrozených vad u plodu při negativním karyotypu (v časové tísní lze indikovat metodu array CGH ještě před karyotypem).
- Obvyklé indikace pro cytogenetickou prenatální diagnostiku v případech, že nelze vyšetřit karyotyp plodu (např. nedostatek materiálu, nemožná či nezdařená kultivace)

Metodou nelze prokázat balancované přestavby, bodové mutace, nízkofrekvenční mozaicismus a aberace menší než je rozlišovací schopnost metody (liší se pro jednotlivé platformy a je deklarována v závěrečné zprávě)!

Analytické metody

Metoda	Využití:
Oligo array CGH	Celý genom – postnatálně, prenatálně, preimplantačně

Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (kalendářní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	90 dnů	10 dnů
Plodová voda	je vždy statim	25 dnů při kultivaci, 10 nativ
Choriové klky		30 dnů při kultivaci, 10 dnů nativ
Placenta, tkáň z potratu	90 dnů	10 dnů
Kůže, sval, ovarium a jiné tkáně		10 dnů
Izolovaná DNA		10 dnů



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>



Kontaktní informace

Oddělení lékařské cytogenetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Tel. 22 44 33 562

Centrální příjem

vzorků:

Po – Pá

7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev: 5 ml do zkumavky K₃EDTA (novorozenci 1-2ml)

Plodová voda: 20 ml do sterilních zkumavek nebo kultivačních lahviček

Choriové klky: 20 mg do kultivační lahvičky s médiem (na požádání možno vyzvednout v laboratoři)

Jiné tkáně: množství dle možnosti, optimálně do kultivační lahvičky s médiem, eventuálně do sterilní zkumavky s fyziologickým roztokem.

DNA: min. 50 ng/μl v množství 30 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. U izolované DNA též materiálem, ze kterého byla izolována.

Odkazy

1) ISCN 2016: An International System For Human Cytogenetic Nomenclature, edit. McGowan-Jordan J., Simons A., Schmid M. 2016

2) Stankiewicz P, Beaudet AL. Use of array CGH in the evaluation of dysmorphism, malformations, developmental delay, and idiopathic mental retardation. Curr Opin Genet Dev 2007;17:182–192

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.