



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ublgl/>

### Vyšetření metodou SNP array

SNP array je molekulárně cytogenetická metoda, která umožňuje zjistit kromě aneuploidií a rozsáhlých delecí či duplikací také nebalancované submikroskopické aberace (desítky až stovky kilobází) genomu a detekovat oblasti homozygosity (uniparentální disomie, případy konsangvinity).

Vyšetření metodou SNP array se provádí z pacientovy DNA získané izolací z jeho buněk. Vstupním materiálem je tedy genomová neštěpená DNA. Pokud je dodán jiný materiál, je z něho dle příslušného postupu izolována DNA.

Základním principem metody SNP array je amplifikace, fragmentace a precipitace DNA vzorku, která hybridizuje k jednořetězcovým oligonukleotidovým sondám DNA ukotveným na partikulích rozestých v komůrkách čipu. K detekci jednonukleotidových polymorfizmů (SNP; Single nucleotide polymorphisms) vzorku dochází mechanismem jednobazové extenze využívající DNA vzorku jako templát a inkorporující fluorescenčně značené nukleotidy. Intenzity signálů obou fluorochromů se odečítají pomocí skeneru s diodami LED a vyhodnocují se softwarem k tomu určeným. Porovnání s referencí probíhá *in silico*.

Jednotlivé platformy a typy čipů se od sebe liší hustotou a umístěním sond (rozlišovací a detekční schopností). Všechny platformy slouží k detekci variant v počtu opakování, uniparentální disomie (UPD) a regionů homozygosity (ROH), a to včetně mozaikových forem těchto aberací. O použitém typu čipu je rozhodnuto na základě informací od indikujícího lékaře. Jakožto metodu kvantitativního charakteru ji nelze použít k analýze balancovaných aberací a k hodnocení nízkofrekvenčních mozaik.

#### 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 submikroskopické aberace (i jednotlivých genů nebo exonů) a regiony homozygosity.

#### Postnatální vyšetření:

- Intelektuální nedostatečnost, opoždění psychomotorického vývoje, vrozené vývojové vady, faciální stigmatizace, poruchy chování
- Obdobné indikace v případech, kdy není možné vyšetřit karyotyp (nelze kultivovat např. pro imunosupresi, nepřítomnost živých buněk, materiál odebrán do EDTA zkumavky)
- Upřesnění nálezů z vyšetření karyotypu, metodami FISH, MLPA či NGS.

**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:
SNP array	Celý genom – postnatálně

#### Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní	120	nelze



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/>



Ústav biologie a lékařské genetiky

## Kontaktní informace

### Oddělení lékařské cytogenetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

Tel. 22 44 33 562

### Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 h až 14:30 h

## Požadavky na vzorek

**Krev:** min. 4 ml K<sub>3</sub>EDTA (novorozenci 1–2 ml)

**DNA:** min. 50 ng/μl v množství 20 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 2020: An International System For Human Cytogenomic Nomenclature, edit. McGowan-Jordan J., Hastings R.J., Moore S.. 2020

2) Silva, Marisa, et al. "European guidelines for constitutional cytogenomic analysis." *European Journal of Human Genetics* 27.1 (2019): 1-16.

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