

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 referenčního genomu zastoupené sondami 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 či po dohodě s lékařem.

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:

- Intelektuální nedostatečnost, opoždění psychomotorického vývoje, vrozené vývojové vady, faciální stigmatizace, poruchy chování
Obdobné indikace v případech, když 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

Prenatální vyšetření:

- Viz doporučení SLG s platností od 1. 1. 2020 (po QF-PCR) (<https://slg.cz/doporuzeni/prenatalni-diagnostika/prenatalni-vysetreni/>). 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

Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	60	10
Plodová voda	je vždy statim	při kultivaci: 25 nativ: 10
Choriové klky		při kultivaci: 30 nativ: 10
Placenta, tkáň z potratu	60	neprovádíme
Kůže, sval, ovarium a jiné tkáňe		
Izolovaná DNA		10



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/>



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 33 568

Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (novorozenci 1–2 ml)

Plodová voda: 20 ml do sterilních zkumavek nebo kultivačních lahvíček. Při požadavku vyšetření z nativní plodové vody 30 ml.

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. 1000 ng

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) Stankiewicz P, Beaudet AL. Use of array CGH in the evaluation of dysmorphology, 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.