



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/>

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:

- Ultrazukový nález vrozených vad u plodu při negativním QF-PCR a 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

Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	80	10
Plodová voda	je vždy statim	25 při kultivaci, 10 nativ
Choriové klky		
Placenta, tkáň z potratu	80	30 při kultivaci, 10 nativ
Kůže, sval, ovarium a jiné tkáňe		
Izolovaná DNA		



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/>



Ústav biologie a lékařské genetiky

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. 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. 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 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 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.