



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://ublg.lf2.cuni.cz/>

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 mozaiek.

Zjištěné aberace jsou obvykle ověřovány další metodou, 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 karyotypu.
- 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 a nízkofrekvenční mozaicismus!

Analytické metody

Metoda	Využití:
Oligo array CGH	Celý genom – postnatálně, prenatálně
BAC array	Preimplantační diagnostika Malé množství DNA ve vzorku

Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (kalendářní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	20- 60	6-10
Plodová voda	20-25 po kultivaci, 6-10 nativ	je vždy statim
Choriové klky	20 – 28 po kultivaci, 6-10 nativ	je vždy statim
Placenta, tkáň z potratu	20 – 90	20 – 25 po kultivaci, 6-10 nativ
Kůže, sval, ovarium a jiné tkáň	20- 90	20 – 30 po kultivaci, 6-10 nativ
Izolovaná DNA	20-60	6-10



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://ublg.lf2.cuni.cz/>



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.

Odkazy

1) ISCN 2013: An International System For Human Cytogenetic Nomenclature, edit. Mittelman F., Karger S., Basel 2013

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 co nejdříve po odběru ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při běžné teplotě. Krev nebo solidní tkáně lze uchovat 72 hodin při teplotě +2 až +8 st.C. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo teplem (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.