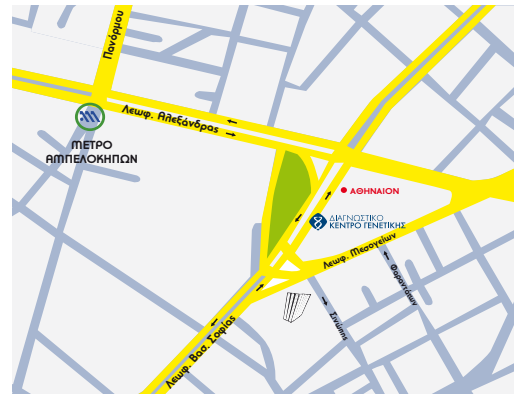


## Λίγα λόγια για τον προγεννητικό μοριακό καρυότυπο

Η πρόσφατη εισαγωγή μιας νέας τεχνικής, που ονομάζεται συγκριτικός γενωμικός υβριδισμός σε μικροσυστοιχίες (array comparative genomic hybridization-aCGH), γνωστή ευρέως και με το όνομα 'μοριακός καρυότυπος', επιτρέπει τη 'μικρο-ανάλυση' του ανθρώπινου γονιδιώματος σε 10-100 φορές μεγαλύτερη λεπτομέρεια σε σχέση με τον κλασσικό καρυότυπο. Αποκαλύπτει ανωμαλίες που αφορούν ολόκληρα χρωμοσώματα (π.χ. τρισωμία 21, κ.α.) αλλά κύρια υπο-μικροσκοπικές ανωμαλίες, που αφορούν μικρές περιοχές χρωμοσωμάτων που λείπουν (ελλείψεις) ή που έχουν διπλασιαστεί (διπλασιασμοί) και που σχετίζονται με μεγάλο αριθμό γενετικών νοσημάτων και συνδρόμων.

Η πρώτη κατηγορία, δηλαδή αυτή που αφορά ανωμαλίες του αριθμού των χρωμοσωμάτων (τρισωμίες, μονοσωμίες), είναι δυνατό να αποκαλυφθούν με τον κλασσικό καρυότυπο, ενώ η δεύτερη κατηγορία δεν ανιχνεύεται με τον κλασσικό καρυότυπο και παραμένει αδιάγνωστη.

Διεθνώς, αλλά και από το εργαστήριό μας, έχει βρεθεί ότι η δεύτερη κατηγορία αφορά περίπου 1 στα 100 έμβρυα (που εξετάζονται προγεννητικά με τις κλασσικές αιτίες παραπομπής, π.χ. προχωρημένη ηλικία της μητέρας). Τα έμβρυα αυτά θα γεννηθούν με διάφορες ανωμαλίες, όπως δυσπλασίες και διανοητική ή/και ψυχοκινητική καθυστέρηση. Ειδικότερα μάλιστα σε περιπτώσεις κυήσεων με υπερηχογραφικά ευρήματα, ο μοριακός καρυότυπος είναι ιδιαίτερα πολύτιμος για την αποκάλυψη πιθανής γενετικής ανωμαλίας.



Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

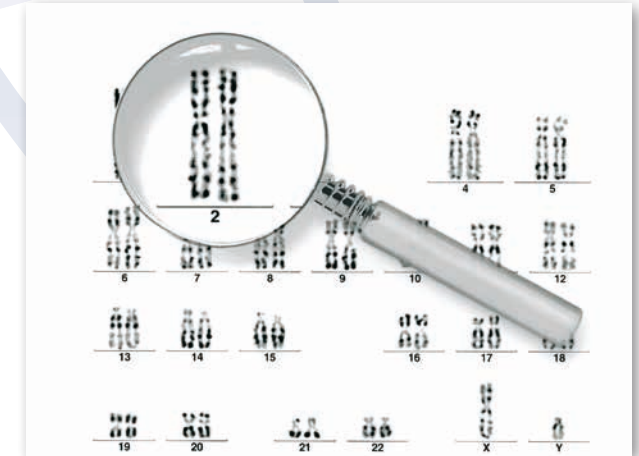
info@intergenetics.eu

www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013

## ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ



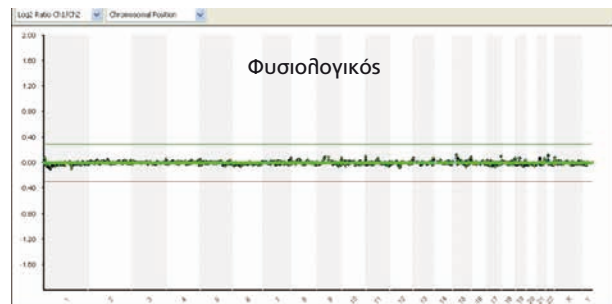
... σε 10-100 φορές μεγέθυνση τα χρωμοσώματα του εμβρύου

Περιλαμβάνει τη διερεύνηση:

- ✓ για όλες τις κλασσικές χρωμοσωματικές ανισοζυγίες, όπως τρισωμία 21, 13, 18, κ.α.
- ✓ για την ύπαρξη ελλείψεων ή διπλασιασμών μεγέθους >1Mb κατά μήκος όλων των χρωμοσωμάτων
- ✓ για ελλείψεις ή διπλασιασμούς γενετικού υλικού που σχετίζονται με περίπου 120 σύνδρομα-νοσήματα, σε στοχευμένο αναλυτικό επίπεδο  $\geq 200$  Kb
- ✓ ...και απάντηση σε 4-5 μέρες

## Τι ανιχνεύει ο προγεννητικός μοριακός καρυότυπος

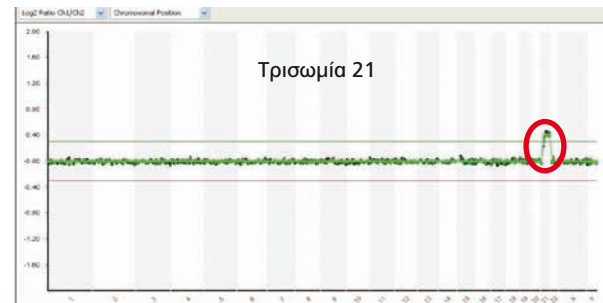
Ο προγεννητικός μοριακός καρυότυπος ανιχνεύει όλες τις ανωμαλίες, που μέχρι σήμερα μπορούσαμε να διαγνώσουμε με τον κλασσικό προγεννητικό καρυότυπο αμνιακού υγρού ή χοριονικών λαχνών (CVS) και επιπλέον την ύπαρξη πιθανών ελλείψεων ή/και διπλασιασμών περιοχών όλων των χρωμοσωμάτων σε 10 φορές μεγαλύτερη ανάλυση σε σχέση με τον κλασσικό καρυότυπο (αναλυτικό επίπεδο μεγέθους 1Mb γενικά).



Ταυτόχρονα, ο ειδικός σχεδιασμός επιτρέπει τη στοχευμένη διερεύνηση για ελλείψεις ή διπλασιασμούς γενετικού υλικού, που σχετίζονται με περίπου 120 σύνδρομα/νοσήματα, σε αναλυτικό επίπεδο  $\geq 200$  Kb. Επομένως, το τεστ είναι σε θέση να ανιχνεύσει γενετικές ανωμαλίες, που μέχρι σήμερα παρέμεναν αδιάγνωστες, τόσο από τον υπερηχογραφικό έλεγχο όσο και από τον κλασσικό προγεννητικό καρυότυπο. Επομένως, μπορεί να αποκαλύψει μια πιθανή υπο-μικροσκοπική βλάβη και να βοηθήσει τη διάγνωση, προλαμβάνοντας τη γέννηση ενός πάσχοντος παιδιού, γεγονός που έχει ήδη αποδειχθεί από την εφαρμογή του μέχρι σήμερα.

## Ποιά είναι τα επιπλέον πλεονεκτήματα του προγεννητικού μοριακού καρυότυπου

Η εφαρμογή του τεστ δεν απαιτεί τη χρονοβόρα καλλιέργεια του αμνιακού υγρού ή των χοριονικών λαχνών (CVS), με συνέπεια ο έλεγχος να ολοκληρώνεται σε 4-5 μέρες. Επιπλέον, απαιτείται πολύ λιγότερη ποσότητα δείγματος, για παράδειγμα 5-8 ml αμνιακού υγρού.

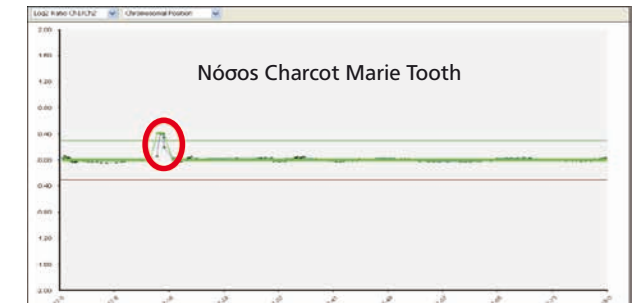


## Σε ποιες περιπτώσεις εφαρμόζεται

Το τεστ ανιχνεύει σύνδρομα και άλλες γενετικές ανωμαλίες, που εμφανίζονται ξαφνικά σε μια κατά τ' άλλα φυσιολογική κύηση και χωρίς συνήθως να υπάρχει προηγούμενο ιστορικό ή υπερηχογραφικά ευρήματα. Επομένως, η εφαρμογή του μπορεί να γίνει σε όλα τα δείγματα που απαιτούν προγεννητικό έλεγχο.

## Ποιοι είναι οι περιορισμοί της εξέτασης

Σημειώνεται ότι η μέθοδος αποκαλύπτει μόνο ανισοζυγίες (ποσοτικές αλλαγές) του γενετικού υλικού. Επίσης, δεν είναι σε θέση να ανιχνεύσει ισοζυγισμένες μετατοπίσεις ή μετατοπίσεις με ανισοζυγίες μεγέθους  $< 1$  Mb, χρωμοσωματικούς μωσαϊκισμούς σε ποσοστό  $< 15\%$ , καθώς βέβαια και μεταλλάξεις βάσεων του DNA. Τέλος, πολλή σύνδρομα που ανιχνεύει η εξέταση είναι δυνατόν να οφείλονται κατά κύριο λόγο σε μεταλλάξεις γονιδίων



(που δεν ανιχνεύονται με τον μοριακό καρυότυπο) κι επομένως το ποσοστό ανίχνευσης για το κάθε νόσημα διαφέρει σημαντικά.

Η εξέταση είναι ιδιαίτερα ευαίσθητη και σύνθετη, επομένως είναι απαραίτητο τα αποτελέσματα να εκτιμηθούν από εξειδικευμένη ομάδα κλινικών και μοριακών γενετιστών, που εγγυάται τη μέγιστη δυνατή ασφάλειά σας.

## Γενετική συμβουλή

Η σωστή κλινική γενετική εκτίμηση του περιστατικού και η γενετική συμβουλή, τόσο πριν όσο και μετά την εξέταση, είναι απαραίτητη προϋπόθεση, ώστε να καθορισθεί η σωστή στρατηγική του εργαστηριακού ελέγχου και να μπορέσουν να αποδοθούν σωστά οι έννοιες του πάσχοντος και του φυσιολογικού.