

Původní práce

SNP array v prenatalní diagnostice vrozených vad za období 2010–2013

SNP array in prenatal diagnosis of congenital defects in 2010–2013

Sabina Březinová, Dagmar Smetanová, Martin Hynek, Eva Hlavová, Věra Bečvářová, Marie Trková, David Stejskal
Gennet, s.r.o., Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny, Praha

Korespondenční adresa: MUDr. Sabina Březinová, Gennet, s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, tel.: +420 728 562 273, e-mail: sabina.brezinova@gennet.cz

Publikováno: 1. 10. 2014 Přijato: 22. 9. 2014 Akceptováno: 24. 9. 2014
Actual Gyn 2014, 6, 77 ISSN 1803-9588 © 2014, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Březinová S, Smetanová D, Hynek M, Hlavová E, Bečvářová V, Trková M, Stejskal D. SNP array v prenatalní diagnostice vrozených vad za období 2010-2013. Actual Gyn. 2014;6:77

Cíl: Metoda SNP array (single nukleotide polymorphism) využívá k diagnostice polymorfismy v jednom nukleotidu, umožňuje detekovat submikroskopické změny v karyotypu (mikrodelece a mikroduplikace).

Metoda: V období 2010-2013 bylo vyšetřeno metodou SNP array 351 vzorků DNA získaných v 74,4 % z AMC (n = 261), v 22,8 % ze CVS (n = 80), ve 2,6 % z tkáně z abortu (n = 9) a v jednom případě z kordocentézy. Vyšetření byla indikována na základě patologického nálezu při ultrazukovém vyšetření a normálním nálezu v karyotypu. Nalezené odchylky od normálního profilu (CNV – Copy Number Variation) byly porovnány s databázemi CNVs zdravých kontrol, s databázemi patologických CNVs a se SNP array profily rodičů k vyloučení familiárního polymorfismu.

Výsledky: Vyšetřením SNP array byly nalezeny CNVs ve 214 případech, z nichž 147 (41 %) bylo zhodnoceno jako benigní CNV, 25 (7,1 %) případů jako varianty s nejistým klinickým významem – VOUS a 40 (11,4 %) případů jako patologické CNV. Po odečtení 5 případů, u kterých byla SNP array vyšetřována z důvodu patologického nálezu v karyotypu u předchozího těhotenství, zůstává 35 (10 %) případů, kdy SNP array přispěla k získání klinicky významné nové informace. Nejčastější záchyt patologických CNVs bylo u vad CNS (n = 7), u rozštěpových vad (n = 6) a srdečních vad (n = 5).

Závěr: SNP array má přínos pro záchyt dosud skrytých submikroskopických změn a doplňuje nové informace při rozhodování a posuzování prognózy u gravidit s abnormálním ultrazukovým nálezem.