



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

Vyšetření pomocí fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

Analýze chromozomů molekulárně cytogenetickou metodou FISH obvykle předchází klasické vyšetření karyotypu, jímž lze identifikovat numerické a některé rozsáhlejší strukturní odchylky chromozomů. V případě negativního nálezu, při zjištění složitější strukturní aberace, marker chromozomu nebo při podezření na nízkofrekvenční mozaiku se s přihlédnutím ke klinickému nálezu pacienta indikuje další specializované vyšetření metodou FISH pomocí fluorescenčně značených DNA sond. FISH je možné užít i pro rychlou detekci chromozomových aneuploidií či delecí (resp. duplikací) na interfázních i metafázních buňkách.

Používány jsou sondy pro satelitní DNA (centromerické oblasti, krátká ramena akrocentrických chromozomů, telomerické repetice), sondy LSI pro jedinečné genové regiony a sondy malovací WCP pro označení celého chromozomu nebo jeho ramene. Vyšetření se provádí na buňkách ve fázi dělení – mitózách, a na buněčných interfázních jádrech. Metoda FISH umožňuje diagnostiku malých chromozomálních přestaveb a verifikaci, upřesnění či doplnění výsledků zjištěných základním cytogenetickým vyšetřením (G-pruhování), metodou MLPA a arrayCGH. Metoda je mnohem citlivější než G-pruhování, ale validní výsledek zaručuje jen pro danou vyšetřovanou oblast, nikoli pro celý karyotyp.

Indikační kritéria

jsou podobná jako u vyšetření karyotypu a platí tedy, že chromozomové aberace jsou obvykle spojeny s komplexem fenotypových odchylek – mají charakter syndromů. Počet známých mikrodelečních/duplikačních syndromů kontinuálně vzrůstá, proto se zvyšují i možnosti indikací.

Postnatální vyšetření:

- Upřesnění výsledku karyotypu (marker chromozom, mozaicismus, nebalancovaná i balancovaná aberace)
- Stanovení subtelomerických přestaveb
- Mikrodeleční / duplikační syndromy - známé i nově objevené pomocí array CGH nebo MLPA

Prenatální vyšetření:

- Věk matky nad 37 (35) let
- Abnormální výsledek biochemického a ultrazvukového screeningu pro Downův syndrom a vrozené vývojové vady
- Intrauterinní růstová retardace
- Zvýšená hodnota šijového projasnění a absence nosní kosti u plodu
- Nález ultrazvukových markerů a vrozených vad u plodu
- Nosičství balancovaných aberací u rodičů
- Aneuploidie chromozomu u dítěte, resp. u plodu z předchozí gravidity

Výsledek není roven vyšetření karyotypu! Týká se pouze lokusů komplementárních s použitými sondami.



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/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované oblasti:
Centromerické sondy	Numerické hodnocení, mozaicismus, marker chromozomy
Lokusově specifické sondy	Mikrodeleční/duplikační syndromy, subtelomerické oblasti, ověřování nálezů array CGH, karyotypu či MLPA
Malovací sondy	Přestavby chromozomů, marker chromozomy
Acro-p-arm sonda	Přestavby akrocentrických chromozomů

Doby odezvy vzorků

Materiál	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Krev – venózní, pupečnicková	30	10 (podle dodání materiálu a eventuálního opakování kultivace)
Plodová voda	je vždy statim	při kultivaci 21 nativ 3
Choriové klky	je vždy statim	při kultivaci 28 nativ 3
Placenta, tkáň z potratu	60	28
Kůže, sval, ovarium a jiné tkáně	60	28
Buněčná suspenze po kultivaci, event. hotové preparáty	30	10

V případě nutnosti objednat sondy může vyšetření trvat déle než jeden kalendářní měsíc.

Kontaktní informace

Oddělení lékařské cytogenetiky,
4. patro G

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: 3 ml do zkumavky LiHe (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.

Bukální sliznice: stěry provádíme sami v rámci FN Motol; externího pacienta poslat na odběr do genetické ambulance

Suspenze kultivovaných buněk, preparáty: po dohodě podle požadovaného vyšetření

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Odkazy

1) ISCN 2016: An International System For Human Cytogenetic Nomenclature, edit. McGowan-Jordan J., Simons A., Schmid M. 2016

2) Fluorescence *In Situ* Hybridization (FISH)

By: Clare O'Connor, Ph.D. (Biology Department, Boston College)

© 2008 Nature Education

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.