

Ποια είναι τα οφέλη του array CGH;

- Μπορεί να βοηθήσει εσάς και το γιατρό σας να κοιτάξει για προβλήματα υγείας που έχουν συσχετιστεί με τη συγκεκριμένη χρωμοσωμική ανισοζυγία του παιδιού σας.
- Μπορεί να σας βοηθήσει να προβλέψετε τι να περιμένετε καθώς το παιδί σας μεγαλώνει.
- Μπορεί να υποδείξει ποια συγκεκριμένα γονίδια συμπεριλαμβάνονται στην έλλειψη ή το διπλασιασμό του παιδιού σας. Αν βρεθεί ότι το/τα γονίδιο/α αυτά έχουν συσχετιστεί με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτηριστικό γνώρισμα ή κάποιο πρόβλημα υγείας αυτό ίσως μπορεί να καθοδηγήσει τη διαχείριση ή τη θεραπεία του παιδιού σας.
- Μπορεί να σας βοηθήσει να εκλάβετε εξειδικευμένες υπηρεσίες για το παιδί σας.
- Μπορείτε να επιλέξετε να γίνετε μέλος σε ένα γκρουπ υποστήριξης και να συναντήσετε γονείς που αντιμετωπίζουν παρόμοιες δυσκολίες.
- Οι γονείς καθώς και άλλα μέλη της οικογένειας μπορούν να εξεταστούν για να διαπιστωθεί αν είναι φορείς αλλαγών στο DNA τους οι οποίες τους καθιστούν σε κίνδυνο να κάνουν και άλλα παιδιά με κάποια χρωμοσωμική αλλαγή.

Ποιοι είναι οι περιορισμοί του array CGH;

- Μερικές αλλαγές στα χρωμοσώματα ή στο DNA δεν μπορούν να ανιχνευθούν με το array CGH (για παράδειγμα μικροσκοπικές αλλαγές στο DNA ή ανακατατάξεις που δεν οδηγούν σε απώλεια ή απόκτηση επιπλέον υλικού DNA).
- Είναι πιθανόν να ανιχνευτούν χρωμοσωμικές αλλαγές γνωστές ως Ποικίλα Αριθμητικά Αντίγραφα (PAA Copy number variants - CNV) (αναφέρεται σε κομμάτια του DNA που μπορεί να βρίσκονται σε ποικίλο αριθμό αντιγράφων μέσα στο κύτταρο). Αυτές οι αλλαγές είναι συνηθισμένες στον γενικό πληθυσμό και είναι συχνά απολύτως ακίνδυνες. Αλλά μερικές φορές ένα PAA μπορεί να επηρεάσει την υγεία ή την ανάπτυξη. Τα PAA μπορεί να κάνουν την ερμηνεία των αποτελεσμάτων του array CGH δύσκολη οπότε ίσως χρειάζεται να ελεγχθούν και οι γονείς για την ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Αυτό θα το συζητήσετε με τον παιδίατρό σας ή τον εξειδικευμένο γενετιστή.

Τι λένε οι οικογένειες...

“Ο γενετιστής μας χρησιμοποίησε μια αντιστοιχία όρων που έκανε τα πράγματα ξεκάθαρα σε εμάς. Μας είπε πως τα προηγούμενα αποτελέσματά μας ήταν σαν ένας ξεπερασμένος χάρτης που έδειχνε μόνο μια ευρεία εικόνα (σε επίπεδο χώρας). Κάνοντας array CGH είναι σαν να χρησιμοποιείς το ‘Google earth’ το οποίο σου επιτρέπει να εστιάσεις ακόμα πιο κοντά, σε σημείο να διακρίνεις δρόμους, για να πάρεις μια πιο ξεκάθαρη εικόνα για αν κάποια γονίδια λείπουν ή είναι διπλασιασμένα καθώς επίσης και ποια είναι αυτά.

“Χωρίς το array CGH δεν θα ξέραμε τι έχει ο γιος μας. Τώρα που ξέρουμε κοιτάζουμε μπροστά και συνεχίζουμε με τις ζωές μας.

Υποστήριξη και Πληροφορίες
**Rare Chromosome Disorder
Support Group**
PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Το Unique είναι μία φιλανθρωπική οργάνωση, χωρίς χρηματοδότηση από την κυβέρνηση, και βασίζεται εξολοκλήρου σε δωρεές και επιχορηγήσεις. Αν μπορείτε να στηρίξετε τη δουλειά μας με οποιοδήποτε τρόπο, όσο μικρός κι αν είναι αυτός, σας παρακαλούμε να κάνετε μια δωρεά μέσω της ιστοσελίδας μας <http://www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp> Σας παρακαλούμε βοηθήστε μας να σας βοηθάμε!

Η παραγωγή του φυλλαδίου έγινε με την υποστήριξη της EuroGentest (www.eurogentest.org)

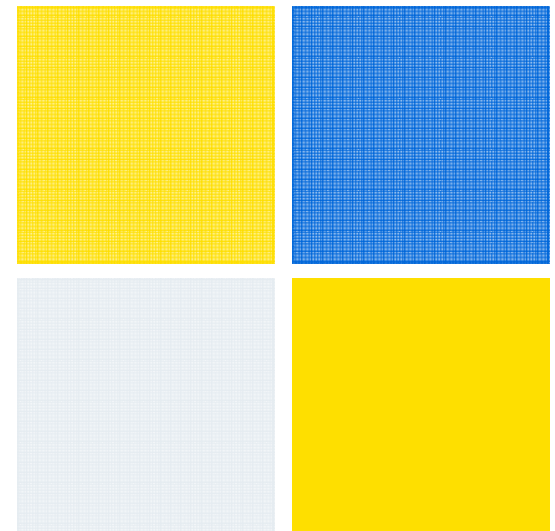
Αυτό το φυλλάδιο δεν είναι υποκατάστατο της προσωπικής ιατρικής συμβουλής. Οι οικογένειες θα πρέπει να συμβουλευτούν ένα ιατρό καταρτισμένο σε θέματα γενετικής διάγνωσης, διαχείρισης και υγείας. Πιστεύεται πως οι παρούσες πληροφορίες είναι οι καλύτερες διαθέσιμες την περίοδο της δημοσίευσης. Η σύνταξη έγινε από την Unique και ελέγχθηκε από τις Dr Shehla Mohammed και Dr Caroline Ogilvie στο Guy's Hospital του Λονδίνου, Ηνωμένο Βασίλειο, και την καθηγήτρια Professor Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Καθηγήτρια Γενετικής της Αναπαραγωγής, Πανεπιστήμιο του Warwick, Ηνωμένο Βασίλειο. 2010 Η UNIQUE διαθέτει έναν ολοκληρωμένο οδηγό για το συγκριτικό γενομικό υβριδισμό με μικροσυστοιχίες (array CGH) στα αγγλικά. Ελληνική μετάφραση: Μαρία Μουρίκη, BSc., Πιστοποιημένη από το UK Health Professions Council Κλινική κυτταρογενετίστρια, DNA Biolab, Κέντρο έρευνας και ανάπτυξης εφαρμογών γενετικής και μοριακής βιολογίας Κρήτης, Ελλάδα.

Copyright © Unique 2011

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Συγκριτικός γενομικός υβριδισμός με μικροσυστοιχίες (array CGH)



Τι είναι τα χρωμοσώματα;

Τα χρωμοσώματα είναι οι δομές εκείνες σε κάθε κύτταρο του οργανισμού, οι οποίες κουβαλάνε τις γενετικές πληροφορίες (DNA) που λένε στο σώμα πώς να αναπτυχθεί και να λειτουργήσει. Τα χρωμοσώματα βρίσκονται σε ζευγάρια, ένα από τον κάθε γονέα και αριθμούνται 1 ως 22, κατά προσέγγιση από το μεγαλύτερο στο μικρότερο. Κάθε άτομο έχει άλλο ένα ζευγάρι χρωμοσωμάτων που ονομάζονται φυλετικά χρωμοσώματα. Τα κορίτσια έχουν δύο Χ (XX), ενώ τα αγόρια έχουν ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Κάθε χρωμόσωμα έχει ένα μικρό (p) σκέλος και ένα μακρύτερο (q) σκέλος.

Εξετάζοντας τα χρωμοσώματα (χρωμοσωμική ανάλυση)

Τα χρωμοσώματα δεν φαίνονται με γυμνό μάτι, αλλά αν τα βάψετε και τα μεγεθύνετε πολλές εκατοντάδες φορές με τη βοήθεια ενός μικροσκοπίου, μπορείτε να δείτε πως το κάθε ένα έχει ένα χαρακτηριστικό πρότυπο βαφής φωτεινών και σκούρων ριγών. Εξετάζοντας τα χρωμοσώματα του παιδιού σας με αυτόν τον τρόπο, γνωστός ως **καρυότυπος**, είναι δυνατόν εφόσον η αλλαγή είναι αρκετά μεγάλη για να είναι ορατή, να διαπιστωθεί αν υπάρχει μια χρωμοσωμική ανισοζυγία (απώλεια ή απόκτηση επιπλέον χρωμοσωμικού υλικού) ή αν το χρωμόσωμα είναι ανακαταταγμένο με κάποιο τρόπο. Παρ' όλα αυτά επειδή το μέγεθος του επιπλέον υλικού (διπλασιασμός) ή του υλικού που λείπει (έλλειψη) μπορεί συχνά να είναι πολύ μικρό και να είναι αδύνατον να παρατηρηθεί σε ένα κλασικό τεστ χρωμοσωμάτων, μπορεί να σας είχαν ότι η χρωμοσωμική ανάλυση του παιδιού σας ήταν φυσιολογική. Ένα νέο, πιο εξελιγμένο τεστ το οποίο μπορεί να εξετάζει τα χρωμοσώματα, είναι τώρα διαθέσιμο και ονομάζεται **συγκριτικός γενομικός υβριδισμός με μικροσυστοιχίες (array CGH)**.

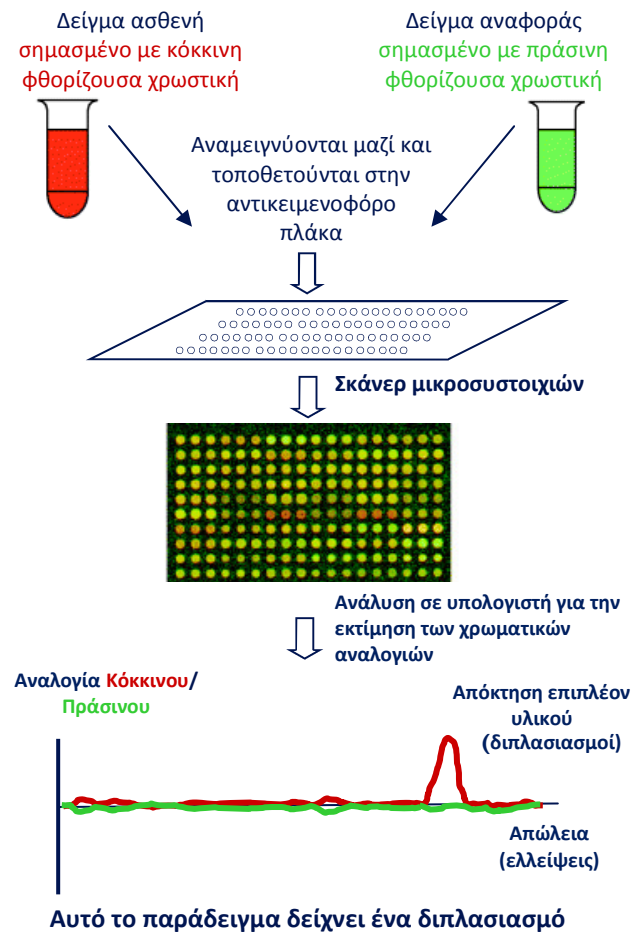
Τι είναι ο συγκριτικός γενομικός υβριδισμός με μικροσυστοιχίες (array CGH);

Το array CGH είναι μια εξέλιξη στην τεχνολογία που επιτρέπει την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανισοζυγιών που είναι μικρότερες από αυτές που μπορούν να εντοπιστούν με το μικροσκόπιο. Η ανάλυση του καρυότυπου είναι τόσο καλή όσο η αναλυτική ευκρίνεια του μικροσκοπίου και δεν είναι ικανή να εντοπίσει πάρα πολύ μικρές χρωμοσωμικές αλλαγές. Ακόμη και αυτές οι μικρότερες αλλαγές, συχνά αποκαλούμενες **υπομικροσκοπικές** αλλαγές γιατί δεν είναι ορατές στο μικροσκόπιο, μπορούν να διαταράξουν την ανάπτυξη. Αυτές οι πολύ μικρές αλλαγές ονομάζονται **μικροελλείψεις** και **μικροδιπλασιασμοί**. Το array CGH επίσης ονομάζεται και CGH **μικροσυστοιχίες** ή απλά **μικροσυστοιχίες**.

Το array CGH συγκρίνει του παιδιού σας το DNA με το DNA ενός δείγματος αναφοράς και εντοπίζει τις διαφορές μεταξύ των δύο αυτών DNA. Με αυτό τον τρόπο μπορούν να εντοπιστούν ελλείψεις ή διπλασιασμοί (ανισοζυγίες) στο DNA του παιδιού σας. Από αυτό μπορεί να τεκμηριωθεί το γονιδιακό περιεχόμενο κάθε τέτοιας ανισοζυγίας.

Αρχές του array CGH

Το DNA του ασθενή με το DNA αναφοράς σημαίνονται με διαφορετικές φθορίζουσες χρωστικές (κόκκινη και πράσινη παρακάτω) και εναποτίθενται πάνω σε μία πλατφόρμα με μικροσυστοιχίες (μία συμπαγής επιφάνεια, συνήθως μία αντικειμενοφόρος πλάκα μικροσκοπίου πάνω στο οποίο βρίσκεται ένας αριθμός μικρών κομματιών DNA εναποτεθειμένες η μία δίπλα στην άλλη σε μορφή κουκίδων). Τα δείγματα δημιουργούν δεσμούς με το DNA στην αντικειμενοφόρο πλάκα. Όπου δεν υπάρχει διαφορά μεταξύ του δείγματος του ασθενή και του δείγματος αναφοράς θα υπάρχει ίση δέσμευση και άρα ίση ποσότητα κόκκινου και πράσινου φθορισμού. Για τις περιοχές εκείνες όπου υπάρχει διπλασιασμός στο δείγμα του ασθενή θα υπάρχει περισσότερος κόκκινος φθορισμός απ' ότι πράσινος. Αντιστρόφως οι ελλείψεις θα έχουν ως αποτέλεσμα μειωμένο κόκκινο φθορισμό και περισσότερο πράσινο φθορισμό.



Τι δείγματα χρειάζονται για την εξέταση array CGH;

Το array CGH μπορεί να εφαρμοστεί σε δείγματα αίματος από ενήλικα ή παιδί. Μπορεί επίσης, αλλά λιγότερο συχνά, να εφαρμοστεί σε προγεννητικά δείγματα, για παράδειγμα αμνιακό υγρό ή χοριακές λάχνες (ιστός από τον πλακούντα) από βιοψία χοριακών λαχνών (CVS).

Γιατί το παιδί μας χρειάζεται ανάλυση με array CGH;

Ο γιατρός σας ή ο γενετιστής σας ίσως σκεφτεί την ανάλυση με array CGH στην περίπτωση που το παιδί σας έχει προβλήματα με τη μάθηση, την σωματική του ανάπτυξη, τη συμπεριφορά του ή εκ γενετής προβλήματα όπως κρίσεις σπασμών. Πρόσφατες έρευνες έδειξαν πως 15% των παιδιών με ανεξήγητη μαθησιακή δυσκολία και/ή μη φυσιολογική ανάπτυξη έχουν χρωμοσωμικές αλλαγές οι οποίες δεν θα μπορούσαν να ανιχνευθούν με τη συμβατική χρωμοσωμική ανάλυση αλλά μπορούν να ανιχνευθούν με array CGH.

Πώς θα μας δοθούν τα αποτελέσματα;

Τα αποτελέσματα είναι πιθανόν να σας δοθούν από το γενετιστή σας ο οποίος θα σας εξηγήσει τα αποτελέσματα του παιδιού σας. Σχεδόν σίγουρα θα ακολουθήσει και μια γραπτή έκθεση των αποτελεσμάτων. Εναλλακτικά, μπορεί να λάβετε ένα προκαταρκτικό αποτέλεσμα από το γιατρό που κάνει την εξέταση και ο οποίος τότε θα σας παραπέμψει στο γενετιστή (αν κρίνεται απαραίτητο).

Σε πόσο καιρό θα είναι έτοιμα τα αποτελέσματα;

Τα αποτελέσματα είναι έτοιμα συνήθως σε 6-8 εβδομάδες. Η εξέταση ενός νεογέννητου με πολλαπλά προβλήματα θεωρείται πρωτεύον και γι' αυτό τα αποτελέσματα μπορεί να είναι διαθέσιμα λίγο νωρίτερα.

Ποια είναι τα πλεονεκτήματα του array CGH;

- Και τα 46 χρωμοσώματα μπορούν να εξεταστούν σε ένα τεστ.
- Είναι πιο ευαίσθητο και ακριβές από τον συμβατικό καρυότυπο.
- Η διάγνωση από το array CGH ίσως να γλιτώσει το παιδί σας από πολλές άλλες εξετάσεις.
- Είναι ικανό να αποκαλύψει ποια γονίδια περιλαμβάνονται στην έλλειψη ή διπλασιασμό.
- Μπορεί να φανεί χρήσιμο στην περαιτέρω διεκρίση των σημείων θραύσης σε χρωμοσωμικές ανισοζυγίες που έχουν ήδη διαγνωσθεί.