

## Jakie są korzyści ze stosowania testów CGH?

- Mogą one pomóc Państwu i Państwa lekarzowi w wykrywaniu problemów zdrowotnych typowych dla stanu niezrównoważenia chromosomów obecnego u Państwa dziecka
- Mogą one pomóc przewidzieć, czego należy oczekiwać w trakcie dorastania dziecka
- Mogą one wykazać, które konkretnie geny znalazły się w obrębie delecji lub duplikacji. Jeżeli wykazano związek tych genów z określoną cechą lub problemem zdrowotnym, taka wiedza może pomóc w opiece lub leczeniu Państwa dziecka
- Mogo one dopomóc w uzyskaniu specjalistycznej opieki nad Państwa dzieckiem
- Możecie Państwo zdecydować o przyłączeniu się do grupy wsparcie w celu spotkania innych rodziców stojących przed podobnymi wyzwaniami
- Testowi mogą poddać się rodzice oraz inni członkowie rodziny w celu sprawdzenia, czy są nosicielami zmian w DNA stanowiących czynnik ryzyka, jeżeli chodzi o posiadanie kolejnych dzieci ze zmianą chromosomalną

## Jakie są ograniczenia i problemy związane ze stosowaniem testów CGH?

- Niektóre zmiany w chromosomach lub DNA nie są wykrywalne przy użyciu testów CGH (na przykład bardzo niewielkie zmiany w DNA lub takie zmiany budowy, których wynikiem nie jest utrata lub zwiększenie ilości materiału genetycznego)
- Testy CGH mogą wykazać obecność zmian w chromosomach zwanych wariantami liczby kopii. Chociaż wariant liczby kopii może być przyczyną występujących u Państwa dziecka zaburzeń, niektóre z tych wariantów występują powszechnie w populacji i są całkowicie nieszkodliwe. Czasami jednak wariant liczby kopii może wpłynąć na zdrowie lub rozwój. Może zaistnieć konieczność zbadania rodziców w celu zinterpretowania uzyskanych wyników.
- Niekiedy zdarza się, że wariant liczby kopii nie jest związany z problemami występującymi u Państwa dziecka w okresie, kiedy wykonywane jest badanie, ale może mieć wpływ na jego zdrowie lub rozwój w przyszłości, a także może mieć wpływ na zdrowie innych członków rodziny. Omówi to z Państwem specjalista z zakresu pediatrii lub genetyki
- W miarę badania kolejnych dzieci za pomocą testów CGH mogą pojawiać się nowe informacje odnośnie znaczenia niektórych wariantów liczby kopii. Proszę skontaktować się z Państwa genetykiem w celu uzyskania informacji na temat niedawnych odkryć.

## Rodziny mówią...

„Nasz genetyk użył porównania, które pomogło nam lepiej zrozumieć, o co chodzi w badaniu. Powiedział, że wyniki poprzednich testów były jak staroświecka mapa świata, która pokazywała tylko ogólny widok na poziomie krajów, a testy CGH przypominają Google Earth, które pozwala na dokonanie zbliżenia i uzyskanie powiększenia, nawet na poziomie ulicy, w celu uzyskania wyraźniejszego obrazu tego, których genów - jeżeli jakichkolwiek - brakuje lub które są zduplikowane.”

„Bez testu CGH nie dowiedzielibyśmy się, na co cierpi nasz syn. Teraz gdy to wiemy, możemy patrzeć w przyszłość i planować nasze życie.”

## Przyłącz się do Unique po wsparcie, kontakt z innymi rodzinami i informacje

Unique jest organizacją charytatywną, która nie otrzymuje dotacji rządowych i utrzymuje się wyłącznie dzięki darowiznom i grantom. Jeśli mogą Państwo nas wesprzeć finansowo prosimy o dokonywanie wpłaty na naszej stronie internetowej [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

Prosimy Państwa o pomoc, abyśmy mogli pomóc Państwu!



## Rare Chromosome Disorder Support Group

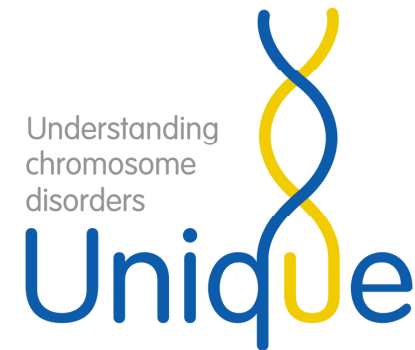
G1, The Stables, Station Rd West,  
Oxted, Surrey RH8 9EE, UK.  
Tel: +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) |  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

Ulotka ta nie zastępuje porady medycznej. Rodziny powinny skonsultować się z wykwalifikowanym klinicystą we wszelkich sprawach dotyczących diagnozy, opieki i zdrowia. Powyższe informacje są aktualne w czasie publikacji. Ulotka została przygotowana przez Unique, zrecenzowały ją Dr Shehla Mohammed i Dr Caroline Ogilvie, Guy's Hospital, London, Wielka Brytania oraz Prof. Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick, UK, 2014

Tłumaczenie: Beata Godlewska

Copyright © Unique 2014

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales Company Number 5460413



# Technika porównawcza hybrydyzacji genomowej z zastosowaniem mikromacierzy (ang. array CGH)

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Czym są chromosomy?

Chromosomy to znajdujące się w każdej komórce ciała struktury będące nośnikami informacji genetycznej (DNA), która zawiera informację, jak organizm ma się rozwijać i funkcjonować. Chromosomy występują parami, po jednym od każdego z rodziców i są oznaczone numerami od 1 do 22, w przybliżeniu od największego do najmniejszego. Każdy człowiek posiada jeszcze jedną parę chromosomów, zwanych chromosomami płciowymi. Dziewczynki posiadają dwa chromosomy X (XX), natomiast chłopcy jeden chromosom X oraz chromosom Y (XY). Każdy chromosom składa się z krótkiego (p) i długiego (q) ramienia.

## Analiza chromosomów

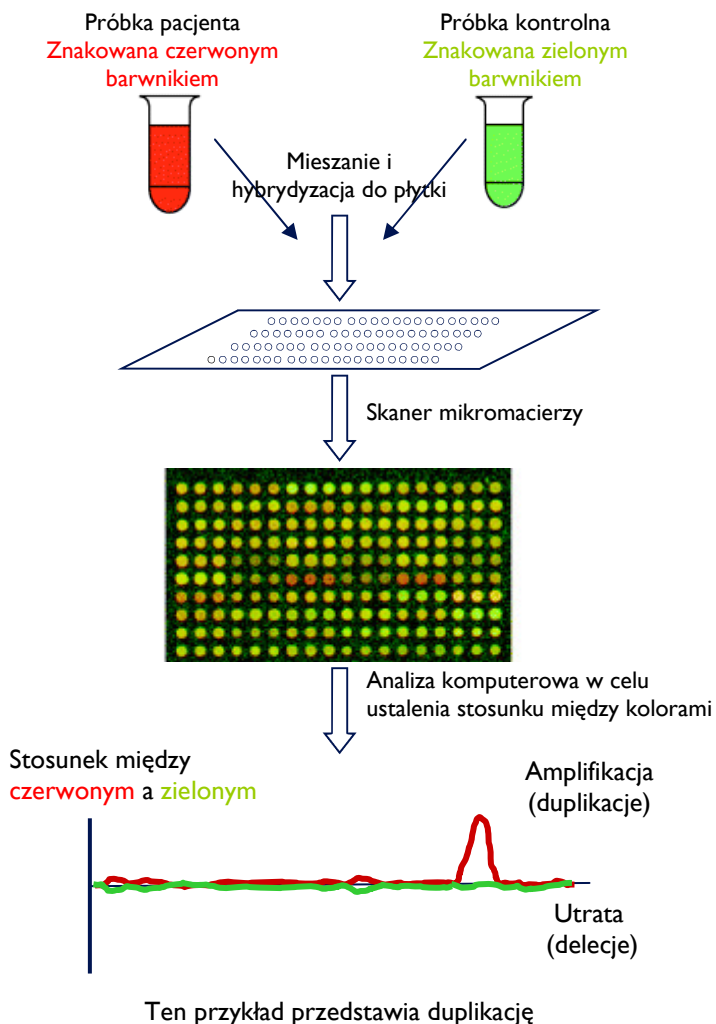
Chromosomy są niedostrzegalne gołym okiem. Jednakże po ich zabarwieniu i powiększeniu setki razy za pomocą mikroskopu można dostrzec, że każdy z nich posiada charakterystyczny dla siebie wzór jasnych i ciemnych prążków. Oceniając w taki sposób chromosomy Państwa dziecka (co często nazywa się kariotypowaniem), o ile zmiana jest wystarczająco duża, można wykryć stan niezrównoważenia chromosomowego (utrata lub zwiększenia ilości materiału genetycznego) lub zmiany w budowie chromosomów. Często jednak zwiększenie (duplikacja) lub zmniejszenie (delecja) ilości materiału genetycznego jest tak niewielkie, że staje się niedostrzegalne w trakcie rutynowego badania chromosomów. Możecie wtedy Państwo uzyskać informację, że badanie chromosomów Państwa dziecka nie wykazało odchylenia od normy. Dostępna jest jednak obecnie nowa, bardziej precyzyjna metoda badania chromosomów, nazwana techniką porównawczą hybrydyzacji genomowej z zastosowaniem mikromacierzy (ang. array CGH). W ulotce tej będziemy ją w skrócie nazywać testem lub techniką CGH.

## Czym jest technika CGH?

Technika CGH to zaawansowana technologicznie technika pozwalająca na wykrywanie stanów niezrównoważenia chromosomów, które są niewykrywalne przy pomocy mikroskopu ze względu na ich niewielkie rozmiary. Sukces kariotypowania jest ograniczony rozdzielczością mikroskopu, dlatego nie pozwala ono na wykrywanie niewielkich zmian w chromosomach. Te niewielkie zmiany, często zwane submikroskopowymi jako że nie można ich dostrzec przy pomocy mikroskopu, mogą jednak zaburzyć rozwój. Często są one zwane mikrodelecjami i mikroduplikacjami. Po angielsku technika CGH jest zwana „array CGH”, „CGH array” lub „microarray”.

Metoda CGH opiera się na porównaniu DNA Państwa dziecka z kontrolną próbką DNA i identyfikacji różnic pomiędzy nimi. W ten sposób wykrywa się delecję lub duplikację (stany niezrównoważenia) w DNA Państwa dziecka. Następnie można określić, na jakie geny owe stany niezrównoważenia miały wpływ.

**Zasady działania mikromacierzy CGH.** DNA pacjenta i DNA kontrolne oznacza się barwnikami fluorescencyjnymi w różnych kolorach (czerwonym i zielonym na poniższym rysunku) i nakłada się na twarde podłoże, którym najczęściej jest szkiełko mikroskopowe, na którym rozmieszczone są krótkie odcinki DNA. Próbkę DNA wiążą się z DNA na szkiełku. Gdy nie ma różnic między próbką DNA pacjenta i próbką kontrolną, będą się one wiązały z DNA na szkiełku w jednakowy sposób i w rezultacie fluorescencja czerwona i zielona będą tak samo intensywne. Jeżeli w próbce pacjenta obecna jest duplikacja, fluorescencja czerwona będzie bardziej intensywna niż zielona. W przypadku delecji jest odwrotnie, fluorescencja czerwona jest mniej, a zielona – bardziej intensywna.



## Jakie próbki są potrzebne do wykonania testu metodą CGH

Testy CGH można wykonać w próbce krwi pobranej od osoby dorosłej lub dziecka. Można je też wykonać - chociaż robi się to rzadziej - w próbkach z materiału prenatalnego, którym przykładowo jest płyn owodniowy pobrany w trakcie amniocentezy lub kosmki kosmówki (tkanki łożyska) pobrane poprzez biopsję kosmówki.

## Dlaczego zaproponowano wykonanie testu CGH u Państwa dziecka?

Państwa lekarz lub genetyk może zaproponować wykonanie testu CGH jeżeli Państwa dziecko ma problemy z nauką, rozwojem fizycznym, zachowaniem, posiada wady wrodzone lub obecne są pewne objawy, na przykład drgawki. Badania wykazały, że u około 15 procent dzieci z niewyjaśnionymi problemami w nauce i/lub zaburzeniami rozwoju obecne są zmiany w chromosomach, niewykrywalne przy pomocy tradycyjnej analizy chromosomów, które jednak można wykryć za pomocą testów CGH.

## W jaki sposób otrzymają Państwo wyniki?

Najprawdopodobniej wyniki przekaże Państwu genetyk, który je też Państwu objaśni. Niemal zawsze otrzymają Państwo list z analiza wyniku. Jest też możliwe, że otrzymają Państwo wstępne wyniki od lekarza wykonującego test, a następnie, o ile to będzie to wskazane, skierowanie do genetyka.

## Jaki jest czas oczekiwania na wyniki?

Wyniki są zwykle dostępne w ciągu 6-8 tygodni. Badanie noworodków z wieloma zaburzeniami uznawane jest za priorytetowe i w takim przypadku wyniki mogą być dostępne nieco wcześniej.

## Jakie są zalety zastosowania testu CGH?

- Można zbadać wszystkie chromosomy (46) za pomocą jednego testu
- Jest on bardziej czuły i dokładniejszy niż tradycyjne kariotypowanie
- Diagnoza dokonana na podstawie testu CGH może sprawić, że Państwa dziecko nie będzie musiało przechodzić wielu innych badań
- Testy mogą wykazać, które geny są objęte delecją lub duplikacją
- Testy mogą być przydatne w celu dokładniejszego zdefiniowania punktów złamania w już znanych stanach niezrównoważenia chromosomalnego