

## Care sunt beneficiile array CGH?

- Vă poate ajuta pe dumneavoastră, și pe medic, să înțelegeți și să abordați corect problemele asociate cu anomalia cromozomială a copilului dumneavoastră
- Poate ajuta la aprecierea evoluției și pronosticului medical al copilului dumneavoastră pe măsură ce acesta va crește
- Poate indica care sunt genele specific incluse în deleția sau duplicația copilului dumneavoastră. Dacă genele sunt asociate cu o trăsătură particulară sau o anumită problemă de sănătate veți putea fi ghidat astfel spre managementul și tratamentul corect pentru copilul dumneavoastră
- Vă poate ajuta să obțineți serviciile specializate pentru copilul dumneavoastră
- Puteți alege să vă alăturați unui grup de suport pentru a întâlni părinți care fac față unor probleme similare
- Părinții și alți membri ai familiei pot fi testați pentru a identifica dacă sunt purtători ai modificărilor în ADN-ul lor, cunoscând astfel dacă există riscul să mai aibă și alți copii cu modificări cromozomiale.

## Care sunt limitările array CGH?

- Unele modificări cromozomiale nu se pot detecta prin array CGH (modificări foarte fine ale ADN sau rearanjamente care nu se soldează cu pierdere sau câștig de material ADN)
- Poate identifica modificări cromozomiale cunoscute ca și CNVs- variații ale numărului de copii. Aceste modificări sunt comune în populația generală și cel mai adesea, complet inofensive. Totuși uneori un CNV poate afecta sănătatea sau dezvoltarea. CNVs pot face foarte dificilă interpretarea unui test array CGH și ca urmare părinții trebuie de asemenea testați pentru a elucida semnificația corectă a CNV identificat. Aceste aspecte vor fi discutate cu medicul pediatru sau medicul genetician.

## Famiile spun ...

“ Medicul nostru genetician a utilizat o analogie care a făcut lucrurile foarte clare pentru noi. El ne-a spus că rezultatele testelor precedente sunt ca o hartă veche a lumii care arată doar un aspect general iar un rezultat al testului array este ca și cum am utiliza o hartă Google Earth care ne permite să mărim foarte mult zona de interes, chiar până la nivel de stradă, având astfel o idee foarte apropiată și foarte clară a genelor care sunt duplicate sau deletate.

“ Fără testul array CGH noi nu am fi știut ce are fiul nostru. Acum, că știm, putem să privim mai departe și să mergem înainte cu viețile noastre.



### Suport și Informații

Boli Cromozomiale Rare Grup de Suport  
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)

Uniquè este o organizație nonguvernamentală de caritate, care există doar datorită donațiilor; dacă puteți să susțineți munca noastră în orice mod, vă rugăm să faceți o donație prin intermediul site-ului nostru

<http://www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp>

Vă rugăm să ne ajutați să vă putem ajuta!



Produs cu suportul EuroGentest  
([www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org))

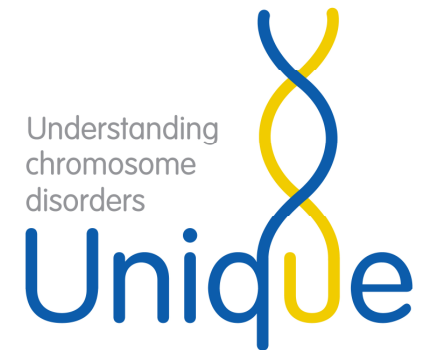
Această broșură nu se substituie unui sfat medical personalizat. Familiile trebuie să consulte un genetician calificat în diagnosticul și managementul afecțiunilor genetice. Informațiile din broșură au fost realizate de Uniquè și revizuite de Dr. Shehla Mohammed și Dr. Caroline Ogilvie, Spitalul Guy's, Londra, UK și Profesor Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Profesor de Genetică Reproductivă, Universitatea din Warwick, UK. 2010

Tradus în Limba Română de Dr. Cristina Skrypyk MD, PhD, medic primar Genetică Medicală Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare, România

Copyright © Uniquè 2011

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



# Hibridizarea genomică comparativă microarray (array CGH)

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

## Ce sunt cromozomii?

Cromozomii sunt structuri localizate în fiecare celulă a corpului și conțin informația genetică (ADN) care spune corpului cum să se dezvolte și cum să funcționeze. Sunt 22 de perechi de cromozomi, câte unul de la fiecare părinte, numerotați în ordinea descrescătoare a mărimii lor, de la 1 la 22. Fiecare persoană are încă o pereche de cromozomi, numită perechea cromozomilor sexuali. Fetele au doi cromozomi X (XX) iar băieții au un cromozom X și un cromozom Y (XY). Fiecare cromozom are un braț scurt (p) și un braț lung (q).

## Analizând cromozomii

Cromozomii nu sunt vizibili cu ochiul liber, dar prin colorare și observarea lor la microscop se pot observa, fiecare cromozom având un model distinctiv de benzi clare și întunecate. Această analiză a cromozomilor se numește **cariotipare** și permite observarea cromozomilor copilului dumneavoastră cu identificarea dezechilibrelor cromozomiale (pierdere sau câștig de material cromozomial) sau a rearanjamentelor din structura cromozomilor.

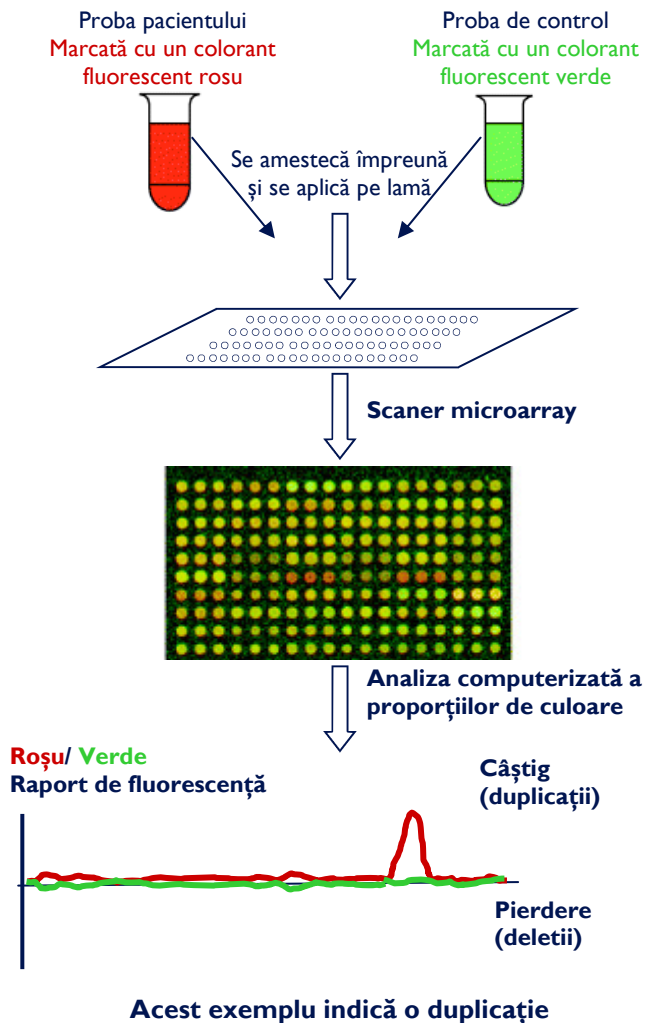
Totuși, deoarece cantitatea de material genetic în plus (duplicată) sau pierdută (deletată) poate fi uneori foarte mică și imposibil de vizualizat prin testul de cariotipare de rutină, e posibil ca rezultatul pe care l-ați primit pentru copilul dumneavoastră să menționeze o analiză cromozomială normală. Un test nou și foarte avansat este acum valabil pentru analiza în detaliu a structurii cromozomilor și se numește **array CGH - hibridizarea genomică comparativă microarray**.

## Ce este array CGH?

Array CGH este o tehnologie avansată care permite detectarea anomaliilor cromozomiale dezechilibrate care sunt foarte mici pentru a putea fi identificate prin analiză microscopică. Cariotiparea depinde de rezoluția maximă a microscopului și nu poate identifica modificări cromozomiale subtile. Aceste alterări foarte mici, numite adesea **submicroscopice** deoarece nu se pot vizualiza la microscop, pot avea impact asupra dezvoltării. Aceste alterări mici se numesc adesea **microdeleții** și **microduplicații**. Testul array CGH mai este cunoscut ca și **CGH array** sau simplu, **microarray**.

Array CGH compară ADN-ul copilului dumneavoastră cu o probă de ADN de control și identifica diferențele dintre cele două seturi de ADN. În acest mod se pot identifica delețiile sau duplicațiile copilului dumneavoastră (dezechilibre cromozomiale). Aceasta va permite apoi stabilirea

**Principiile array CGH.** ADN-ul pacientului și cel de control se marchează cu coloranți fluorescenți diferiți (roșu, respectiv verde, ca în figura de mai jos) și se aplică pe un array (o suprafață solidă, obișnuit o lamă de microscop pe care sunt gravate un număr de godeuri mici pentru ADN). Probele de ADN se prind pe lamă. Acolo unde nu există modificare între proba pacientului și cea de control, va exista o prindere egală și ca urmare cantități egale de fluorescență roșie și verde. Pentru regiunile în care există o duplicație în proba pacientului, va fi mai multă fluorescență roșie decât verde; similar, delețiile vor determina reducerea fluorescenței roșii și un exces de fluorescență verde.



## Ce probe biologice sunt necesare pentru testarea array CGH?

Array CGH poate fi realizat pe o probă de sânge de la adult sau copil. Poate fi de asemenea realizată pe probe prenatale, cum ar fi lichid amniotic obținut prin amniocenteză sau vilozități coriale (țesut placentar) obținut prin puncție de vilozități coriale.

## De ce testul array CGH a fost indicat pentru copilul dumneavoastră?

Medicul genetician poate indica testul array CGH pentru copilul dumneavoastră dacă acesta are probleme legate de învățare, dezvoltare fizică, comportament, anomalii congenitale sau convulsii. Studii recente au arătat că 15% din copiii cu dizabilități de dezvoltare și/sau dificultăți de învățare au modificări cromozomiale care nu se pot detecta prin analiza cromozomială convențională dar se pot identifica prin testul array CGH.

## Cum se raportează rezultatele?

Rezultatele testului vă vor fi prezentate de către medicul genetician împreună cu o scrisoare care va indica modalitățile de urmărire medicală a copilului dumneavoastră. Alternativ, ați putea primi un rezultat preliminar de la medicul care efectuează testarea și apoi să fiți îndrumați care medicul genetician.

## Cât durează până la primirea rezultatelor?

Rezultatele sunt, în mod obișnuit, valabile în 6-8 săptămâni. Testarea unui nou născut cu probleme multiple este considerată o prioritate și de aceea rezultatele pot fi finalizate mai repede.

## Care sunt avantajele array CGH?

- Toți cei 46 de cromozomi pot fi examinați într-un singur test.
- Sensitivitate și acuratețe crescută comparativ cu cariotiparea convențională.
- Un diagnostic prin array CGH poate evita testarea suplimentară a copilului dumneavoastră cu alte teste
- Poate releva care sunt genele specific incluse în deleție sau duplicație
- Poate fi utilă pentru definirea punctelor de ruptură ale dezechilibrelor cromozomiale deja cunoscute.