

ArrayCGH ukázala, že zdánlivá parciální monozomie X je ve skutečnosti rozsáhlá monozomie Xp spojená s částečnou trizomií 15q jako důsledek t(X,15).

Durcová L.¹, Popelínská E.¹, Freiburger T.², Šíbllová I.¹, Vlašín P.^{1,2}, Grochová D.¹

¹ Cytogenetická laboratoř Brno, s.r.o., Brno, Česká republika

² Centrum prenatální diagnostiky, Brno, Česká republika

V prenatální diagnostice je již více než 30 let využíváno stanovení karyotypu plodu z plodové vody nebo choriových klků konvenčním cytogenetickým vyšetřením, avšak tato metoda je schopna detekovat jen chromozomální abnormality větší než 5 Mb. Metoda arrayCGH dokáže odhalit mikrodelece a mikroduplikace s větším rozlišením a dále je schopna objasnit a upřesnit nález konvenčního cytogenetického vyšetření. V naší laboratoři využíváme pro prenatální diagnostiku čip na bázi arrayCGH od firmy BlueGnome (Cytochip Focus Constitutional), který má rozlišovací schopnost 100 kb ve 143 klinicky významných lokusech a 0,5–1Mb v dalších oblastech genomu.

Prezentujeme případ třicetileté těhotné ženy, u které ultrazvukové vyšetření odhalilo zvýšené šíjové projasnění (3 mm), výpotek v levé polovině hrudníku, srdeční hrot směřující více ke sternu a suspektní koarktaci aorty. Při biochemickém screeningu bylo stanoveno riziko trizomie 21 1:2 a trizomie 13 a 18 1:180. Byl proveden odběr plodové vody a klasické G-pruhování odhalilo strukturní změnu chromozomu X, která se jevila jako parciální monozomie Xp. Pro upřesnění rozsahu této delecí bylo provedeno vyšetření metodou arrayCGH, které odhalilo rozsáhlou delecí (~50 Mb) chromozomu X (p11.22p22.33) a zároveň duplikaci chromozomu 15 o velikosti 21 Mb (q25.2q26.3). Tento výsledek byl dále ověřen pomocí metody FISH, která prokázala, že duplikace je důsledkem t(X,15). Podle dostupné literatury bývá duplikace této oblasti chromozomu 15 spojována s „15q overgrowth“ syndromem. Navíc je tato duplikace často asociována s parciální delecí jiného chromozomu (např. 20p13-pter nebo 13q34-qter). Dosud však nebyl popsán případ tohoto syndromu spojený s delecí na chromozomu X. Tato kazuistika podtrhuje důležitost arrayCGH v prenatální diagnostice chromozomálních abnormalit, která dokáže přesněji objasnit výsledky získané konvenční cytogenetickou analýzou a poukazuje také na nutnost propojení klasické a molekulární cytogenetiky.