

## **(Ne)balancované translokace v rodinných anamnézách – využití aCGH, FISH a karyotypu**

**Soňa Stierandová, Pavlína Havlíková, Jana Rabasová**

*Oddělení lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Hradec Králové*

**Úvod:** Přinášíme výsledky provedených vyšetření u dvou rodin s translokacemi u rodičů, které se u jejich potomků projevilo s různou penetrancí i v nebalancovaných formách.

**Cíle:** Zjistit genetickou podstatu a její vliv na dané jedince v rámci rodinných příslušníků. Predikovat vývoj genetické zátěže pro další generace.

**Metody:** Byly využity cytogenetické a molekulárně-genetické metody pro lepší pochopení a vysvětlení strukturálních změn v genomu. Vyšetření karyotypu bylo doplněno metodou FISH (specifické sondy pro dané oblasti) a aCGH.

**Výsledky:** V rodině I byl stanoven normální karyotyp u syna s PMR. Později bylo doplněno vyšetření aCGH a nalezena nebalancovaná translokace mezi chromozomy 12 a 21. Stejnou translokaci nese i otec chlapce. Pomocí kombinace metod FISH a aCGH byla upřesněna lokalizace nadbytečného materiálu z chromozomu 21.

Translokace mezi chromozomy 10 a 21 se objevuje v rodině II u tří členů. Nebalancovaná forma translokace u probandky vedla k odhalení familiární přestavby u matky a sestry. Později projevené psychomotorické opoždění nejmladší sestry bylo impulsem ke znovu vyšetření rodiny citlivějšími metodami.

**Závěr:** Využití klasických metod jako sestavení karyotypu a FISH spolu s daty z komparativní genomové analýzy nám pomáhají doplnit chybějící informace, tolik potřebné pro stanovení klinického obrazu a predikce dalšího vývoje.

V důsledku nebalancovaného rozchodu chromozomů může dojít k výskytu různých forem stejné translokace v rodinách. Porovnání fenotypu členů rodiny přispívá k odhalení vlivu jednotlivých úseků chromozomů účastnících se přestavby.