

Problematika interpretace nálezů "přenašečství" AR chorob metodou array-CGH

S. Planetová¹, O. Slunečková¹, M. Čechová¹, A. Vlasáková¹, P. Kovačiková¹, M. Nečasánková¹, K. Hirschfeldová², A. Bóday³

¹NextLab Genetika Plzeň; ²Ústav biologie a lékařské genetiky VFN a 1. LF UK v Praze; ³Laboratoře Agel, a.s.

Úvod: Sdělení se zabývá problematikou, zda a jak hodnotit změny počtu CNV v genech, které jsou spojené s autozomálně recesivně dědičnými chorobami. Na základě kazuistik přenáší tuto diskuzi od postnatálních vyšetření k prenatálním.

Cíle: Diskuze o prenatálních vyšetřeních.

Metodika: Oligo array CGH, NGS, klinický exom

Výsledky: Objasnění fenotypu probandů u uvedených kazuistik.

Závěr: Při rozhodování o reportování CNV hraje roli nejen význam (1-5) a velikost CNV, ale také závažnost onemocnění, které je se změnou spojené. Jsme rádi, že toto rozhodování je díky pracovní skupině CzechArray snazší.