

## Global Screening Array chipy aneb dva v jednom

Marie Trková<sup>1</sup>, Violeta Bakardjieva<sup>1</sup>, Kristýna Marková<sup>1</sup>, Magda Plachá<sup>1</sup>, Věra Bečvářová<sup>1</sup>, Jiří Horáček<sup>1</sup>, Martina Bittóová<sup>1</sup>, Monika Koudová<sup>1</sup>, David Stejskal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gennet

**Úvod:** Technologie celogenomového screeningu metodou SNP array umožňuje kombinovat dva testy současně: metodu klasické array pro detekci CNV (Copy Number Variation) a hledání klinicky významných variant v genomu vyšetřovaného jedince.

**Cíle:** V naší studii jsme se zaměřili na detekční možnosti Global Screening Array (GSA) chipů.

**Metodika:** Do pilotní studie bylo náhodně zařazeno 709 vzorků v rámci standardního vyšetření array (spontánní aborty, prekoncepční péče, děti s PMR, zdraví jedinci s CNV v rodinné anamnéze). Metoda array byla provedena na chipech Infinium Global Screening Array-24v3.0, DTC booster (Illumina). Chipy jsou pokryty 650.000 markery s průměrným rozložením 4.4 kb, což představuje dostatečně robustní metodu pro zachycení CNV. Chipy jsou navíc obohaceny o známé patogenní varianty a markery, které umožňují hledání asociace genotypů pro některá onemocnění a pro odpověď na léčbu.

**Výsledky:** Metodou SNP array s použitím GSA\_DTC chipů jsme schopni detekovat: 1) CNV; 2) známé mutace, které jsou obsaženy v „carrier“ panelech a známé mutace v genech s nádorovou predispozicí; 3) mutace v oblastech s mikrolekcí/mikroduplikací/AOH; 4) genetické dispozice k některým onemocněním (hypercholesterolemie) a k odpovědi na některé léky (farmakogenetika).

**Závěr:** Potvrdili jsme, že technicky i finančně nenáročná metoda SNP array se jako screeningová metoda první volby nemusí omezovat pouze na hledání submikroskopických aberací, ale může využít klinicky cenné informace o genotypu vyšetřovaných.