

HIBAJEGYZÉK

A Semmelweis Egyetem molekuláris genetikai diagnosztikai vizsgálatainak c. kiadványhoz

Az 57. oldalról kimaradtak a II. számú Gyermekgyógyászati Klinika citogenetikai laboratóriuma által végzett OEP-finanszírozott vizsgálatok.

A II. SZÁMÚ GYERMEKGYÓGYÁSZATI KLINIKA CITOGENETIKAI LABORATÓRIUMA ÁLTAL VÉGZETT OEP-FINANSZÍROZOTT VIZSGÁLATOK

CITOGENETIKAI LABORATÓRIUM VEZETŐJE:

Dr. Haltrich Irén, tudományos főmunkatárs

KONTAKTSZEMÉLY:

Dr. Haltrich Irén tel: 215-1380/52840

email: Haltrich@gyer2.sote.hu

Tóth Zsuzsa tel: 215-1380/52882

email: tzuzsa@gyer2.sote.hu

MEDSOL kód: G2CYTO

VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK VIZSGÁLATA

G-sávós kariotípus elemzés során a kromoszómák számát, szerkezetét valamint a kromoszómák esetleges átrendeződéseit vizsgáljuk. A laboratórium **postnatális citogenetikai** vizsgálatokra specializálódott. A citogenetikai vizsgálatokat előjegyzés alapján végezzük. A vizsgálatot genetikai tanácsadás előzi meg, melyet Prof. Dr. Fekete György gyermekgyógyász és klinikai genetikus szakorvos végez. A kóros vizsgálati eredményeket a beküldő orvosnak postázzuk, a saját gondozott beteg esetén genetikai tanácsadás keretén belül közöljük a beteggel vagy törvényes képviselőjével. A Medsol rendszerben csak a vizsgálattal kapcsolatos azonosító adatok (vizsgálat szám) jelennek meg.

Módszertan: A vizsgálathoz szükséges metafázisos kromoszómákat heparinos vérlimfocita indukált tenyészteteiből nyerjük. A laboratóriumban az általánosan alkalmazott sávtechnikai (**Giemsa-sávós**) eljárás mellett lehetőség van a finomabb eltérések kimutatására alkalmas nagy felbontású (**high resolution**) kromoszóma preparátumok készítésére és értékelésére is. A mikrodeléciós szindrómákat és más fénymikroszkóppal nem detektálható eltéréseket **fluoreszcens in situ hibridizáció (FISH) technikával** diagnosztizáljuk.

G-sávós kariotípus vizsgálati javallatai:

Veleszületett fejlődési rendellenességek

Értelmi fogyatékkal járó társuló dysmorphiák

Familiáris kromoszóma rendellenességek kivizsgálása az ismétlődés és a súlyos betegségekkel társuló kiegyensúlyozatlan citogenetikai kórképek megelőzése céljából

Ismert szindrómák (pl. Down, Klinefelter, Patau, Edwards) genetikai diagnózisa

Nemi differenciálódás zavarai

Lányok ismeretlen eredetű alacsonynövése

Bizonytalan nemi szervekkel született gyermekek genetikai nemének meghatározása

Infertilitás, ismételt vetélések, halvaszületések előfordulása esetén házaspárok vizsgálata

FISH vizsgálat javallatai:

Mikrodeléciós szindrómák (Wolf-Hirschhorn-, Cri du chat-, Williams-, Prader-Willi/Angelman-, Smith-Magenis-, Miller-Dieker-, Sotos-, stb) esetében

Géndeléciók vizsgálata (SHOX, CHD7-CHARGE)

Rejtett mozaicizmusok, aneuploidiák diagnosztizálása centroméra próbák használatával

Bizonytalan nemi szervek esetében SRY gén vizsgálat

Komplex kromoszóma átrendeződések feltárása

Marker kromoszómák azonosítása

Mentális retardációk eredetének azonosítása szubtelomérikus próbákkal

Leletkiadási idő: 4 hét

HEMATOLÓGIAI MALIGNITÁSOK VIZSGÁLATA

Malignus hematológiai betegségekben szenvedő gyermekek diagnosztikus és prognosztikai jelentőségű genetikai eltéréseinek azonosítása csontvelői sejtekből

Módszertan: A **G-sávós kariotípus** és **FISH** vizsgálatokhoz a metafázisos és interfázisos magokat csontvelői sejtek illetve perifériás vér nem stimulált tenyészteteiből nyerjük.

Akut limfoid leukémia vizsgálata: G-sávós kariotípus elemzés és MLL, BCR-ABL, CEP9/p16, ETV6-RUNX, IGH-MYC próbákkal történő FISH vizsgálat.

Akut mieloid leukémia és mielo-displázias szindróma vizsgálata: G-sávós kariotípus elemzés és PML-RARA, CBFB-MYH11 CEP 8, CEP7/7q- MLL, BCR-ABL próbákkal történő FISH vizsgálat.

Krónikus mieloid leukémia vizsgálata G-sávós kariotípus elemzés és BCR-ABL FISH próbával történő FISH vizsgálat.

Amennyiben a G-sáv alapján más átrendeződés vagy komplex eltérés látható mindhárom leukémia típusban, további FISH vizsgálatokat végzünk teljes kromozómafestő és/vagy centroméra specifikus próbákkal.

NEUROFIBROMATOSIS VIZSGÁLATA

Neurofibromatosis deléciós formájának FISH vizsgálata NF1 gén (17pter) specifikus próbával.

Leletkiadási idő új beteg esetén: 3-10 nap.

Vizsgált betegség	Minta	Módszer	Kiegészítő vizsgálatok szükség esetén
Női és férfi kariotípus meghatározás	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	X és Y specifikus FISH
Down, Patau, Edwards szindróma és más autoszomális triszómiák, mozaicizmusok	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	21, 13, 18-as kromoszóma specifikus FISH
Turner szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	X centroméra FISH SHOX-Xp22-FISH
Klinefelter szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	X, Y centroméra FISH
Egyéb nemi kromoszóma rendellenességek	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	X rövid- és hosszú-kar, Y teljes festésű FISH vizsgálatok
Nemi differenciálódási zavar	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	SRY-FISH vizsgálat
Kallmann szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	KAL1-Xp22.3-FISH
Wolf szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	WHS-4p16.3-FISH
Cri du chat szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	5p15- FISH
Sotos szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	5q35-FISH
Charge szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	8q12.1-FISH
Williams szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	WBS-7q11-FISH
DiGeorge szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	22q11.2-10p14-FISH
Prader-Willi-, Angelman-szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	15q11-FISH
Miller-Diecker Smith-Magenis – szindróma	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	17p13.3 17p11.2-FISH
Veleszületett rendellenességek, fejlődés elmaradása, mentális retardáció	Na-heparinátos vér	Nagyfelbontó képességű-, HR-kariotipizálás	Szubtelomérikus FISH
Más szerkezeti rendellenességek	Na-heparinátos vér	HR-kariotipizálás	Célzott FISH
Ismeretlen kromoszóma szegment azonosítása	Na-heparinátos vér	HR-kariotipizálás	Multicolor FISH v. többlépcsős teljes kromoszóma festés
Szöveti mozaicizmus azonosítása	Szájnyálkahártya Vizelet üledék		Interfázis FISH
Transzlokációs vagy deléciós töréspont azonosítása	Na-heparinátos vér		Sokpontos FISH
Akut limfoid leukémia	Na-heparinátos speciális táptalajba csontvelő	G-sávós kariotipizálás	MLL, Ph, CEP9/p16, ETV6-RUNX, IGH-MYC
Akut mieloid leukémia, MDS	Na-heparinátos speciális táptalajba csontvelő	G-sávós kariotipizálás	PML-RARA, inv(16), CEP 8, CEP7/7q- FISH
Neurofibromatosis	Na-heparinátos vér	G-sávós kariotipizálás	17pter NF1-FISH

A 74. oldalról kimaradt:

Az I. sz. Szülészeti- és Nőgyógyászati Klinika genetikai vizsgálatai közül az SMA, a PMP22 és dystrophin gének vizsgálatai az OKI Molekuláris Genetikai Diagnosztikai Laboratóriumával kollaborációban készülnek.