

## GENOMISK ARRAY (PRENATAL) – PM

### Bakgrund

Vid avvikande ultraljudsfynd utförs initialt en QF-PCR för att utesluta vanliga trisomier för kromosom 13, 18 och 21. Vid negativ QF-PCR rekommenderas därefter genomisk arrayanalys. Denna rekommendation grundar sig på att genomisk array avsevärt förbättrar diagnostikmöjligheterna av obalanserade rearrangemang och mosaiska kopietalsförändringar jämfört med G-bandning.

Plattformen som används vid genomisk array är Affymetrix CytoScan HD. Metoden detekterar den absoluta majoriteten av de beskrivna mikrodeletions- och duplikations-syndromen. Vid analysen undersöks hela genomet med hjälp av 2,67 miljoner markörer fördelade över samtliga kromosomer för att se tillskott (duplikationer) eller förlust (deletioner) av kromosomsegment. Omkring 750 000 av dessa markörer är polymorfa, så kallade SNP-markörer. Vid trio-analys, d.v.s. när föräldraprover analyseras med array tillsammans med det prenatala provet, säkerställs att ingen provförväxling skett, att ej maternellt material analyseras och att uniparentell disomi (UPD) alltid upptäcks. Vid trio-analys ges besked om en upptäckt UPD är av maternellt eller paternellt ursprung, vilket är diagnostiskt för t.ex. Prader-Willi (maternell UPD 15), Angelman (paternell UPD 15), Kagami-Ogata med allvarliga fosterskador (paternell UPD 14) och Temple syndrom (maternell UPD 14).

Eftersom alla, d.v.s. även friska personer, bär på kopienummer-variationer (copy number variants, CNVs) utvärderas varje enskild variant i ljuset av föräldrarnas kopietalsvariation och mot databaser med kända CNVs. **Det är således av stor vikt att alltid skicka med blodprov från föräldrarna** och informera dem om att det, trots detta förfarande, kan uppstå situationer där det i dagsläget ej går att avgöra om en kopietalsvariant är patologisk eller inte. Enligt internationell praxis rapporteras, vid prenatal genomisk array, endast klart patologiska fynd och övriga större rearrangemang (>1 Mb för deletioner och >2 Mb för duplikationer), där de senare kan vara av oklar betydelse.

### Begränsningar

Arrayanalys ger ej information om punktmutationer, låggradig mosaicism (<10-20%) mindre deletioner/duplikationer (avhängigt på probtätheten inom respektive område), balanserade translokationer, fragilt-X eller andra sjukdomar orsakade av s.k. trinukleotidexpansioner. Riktade analyser av enskild gen kan övervägas om det finns en mycket stark misstanke om ett specifikt underliggande genetiskt tillstånd.

### Kostnad

Klinisk genetikens priser, för de rekommenderade analyserna, anges här: <http://vardgivare.skane.se/patientadministration/avgifter-och-prislistor/prislistor/>. Välj Laboratoriemedicin och klicka på "Klinisk genetik och Biobank".

### Remisser

Remisserna "Prenataldiagnostik: genetisk analys" och "Prenataldiagnostik – genomisk array föräldraprov" ska användas vid beställning. Dessa finns

Anvisning

### GENOMISK ARRAY (PRENATAL) - PM

Gäller för  
Klinisk genetik och biobank

LU

tillgängliga under rubriken "Remisser och blanketter på sidan:

<http://vardgivare.skane.se/vardriktlinjer/laboratoriemedicin/>

**Ange graviditetsvecka och beskriv så utförligt som möjligt fynd vid ultraljudsundersökningen** eftersom vi i vår bedömning har stor hjälp av att känna till dem. Ange också om någon av föräldrarna (eller andra släktingar) har symptom eller ett genetiskt tillstånd som kan vara av betydelse.

#### Provtagning

Provtagningsanvisningar finns tillgängliga på "Analysportalen":

[www.analysportalen-labmedicin.skane.se](http://www.analysportalen-labmedicin.skane.se). Sök på "genomisk array".

Blodprov från båda föräldrarna ska bifogas prenatalt prov (amnionvätska eller korionvilli).

***Med det prenatala provet ska följande bifogas:***

1. Remiss/prenataldiagnostik, se ovan under Remisser respektive Provtagning
2. Blodprov på bägge föräldrar, se ovan under Remisser respektive Provtagning

#### Svarstid

Inom 16 dagar då blodprov från föräldrar och korrekta remisser bifogas. I annat fall kan analysen fördröjas avsevärt.

#### Kontakt

Vid frågor kontakta laboratorieansvarig läkare tel. 046-17 63 73.

Adress:

Labmedicin

Klinisk genetik

221 85 Lund