

Spitalul Clinic Filantropia

Centrul de Expertiză pentru Boli Rare in domeniul Screeningului si Diagnosticului prenatal al Malformatiilor congenitale cu sau fara dizabilitati intelectuale.

Centrul de Expertiză pentru Boli Rare in domeniul Screeningului si Diagnosticului prenatal in cadrul Maternitatii Filantropia Bucuresti a fost certificat oficial în anul 2020 (Document de acreditare MS nr 27/26.02.2020).

Centrul este coordonat de către medicul genetician Florina Mihaela Nedelea, incluzând în echipă medici, biologi si asistenti medicali din cadrul departamentului de genetica si medicina materno -fetala.

Acreditarea centrului este de fapt o recunoastere oficială a colaborarii interdisciplinare in cadrul screeningului si diagnosticului prenatal, a preocuparii permanente pentru dezvoltarea acestui domeniu si precum și a expertizei membrilor echipei în domeniu.

Screeningul prenatal al malformatiilor congenitale este realizat in cadrul Centrului inca din primul trimestru de sarcina, adica de la varsta gestationala de 11-14 saptamani, precum si in cel de-al doilea trimestru de sarcina, Un aspect important este corelarea si evaluarea istoricului familal de boli genetice in stabilirea riscului de recurenta, precum si a diagnosticului prenatal specific al acestor cazuri. Astfel familiile cu boli genetice rare vor fi consiliate si indrumate catre un diagnostic si testare genetica adecvata fiecarui caz.

In cazul identificarii unor malformatii fetale ecografice sau a screeningului combinat cu risc crescut pentru aneuploidii se realizeaza atat manevrele invazive de prelevare a celulelor fetale (biopsia de vilozitati coriale sau amniocenteza) cat si analiza genetica. Astfel in cadrul Centrului se realizeaza :

- testul prenatal rapid pentru aneuploidiile cromozomilor 21,13,18,X,Y (QF-PCR)
- analiza cariotipului fetal din vilozitati coriale, lichid amniotic, sange periferic si sange din cordonul ombilical.
- in unele cazuri selectate pe baza criteriilor de evaluare conform ghidurilor europene de testare genetica se efectueaza si analiza genomica de ultima generatie, microarray.

Spitalul Clinic Filantropia

Microarray este o metodă modernă de citogenetică moleculară utilizată pentru detectarea modificărilor de tip CNV (variația numărului de copii ADN sau cromozomiale) la nivelul întregului genom, cu o rezoluție înaltă, până la un nivel de 5-10 kilobaze și chiar până la rezoluția de 200 bp în cazul variantelor array CGH de înaltă rezoluție (HR-CGH).

Metodologia de hibridizare genomica comparativa a fost implementată folosind o mare varietate de tehnici. Tehnicile arrayCGH de înaltă rezoluție dezvoltate în ultimii ani, cum ar fi analiza Infinium HD Assay Ultra (dezvoltată de Illumina) permite analiza simultană a markerilor CNV și a 3.000 până la 300.000 markeri de tip SNP (single nucleotide polymorphisms = polimorfisme de nucleotidă unică), permițând astfel și **detectarea regiunilor cu LOH (loss of heterozygosity = pierderea heterozigotiei).**

Aplicații ale metodei microarray.

Analiza microarray permite identificarea unor modificări cromozomiale de tip CNV, microdeleții și microduplicatii în genomul uman, precum și a modificărilor de tip SNV (tehnicele HD), fiind utilizată cu succes în diagnosticul pre- și postnatal în detectarea diferitelor aberații cromozomiale, care au ca rezultat sindroame plurimalformative, tulburare de creștere și dezvoltare, autism.