



# Cerebrum DX Arrays

## ΕΜΠΙΣΤΕΥΤΙΚΟ

Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική  
email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148  
Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

## ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟΥ

Εξεταζόμενος :	Ημερ. Παραλαβής :
ΑΜΚΑ :	Ημερ. Αποτελέσματος :
Ημερ. Γέννησης :	Παραπέμπων Ιατρός :
Τόπος Διαμονής :	Barcode :
Τύπος Δείγματος : ΟΛΙΚΟ ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΟ ΑΙΜΑ	Αιτία παραπομπής: Νευροαναπτυξιακή διαταραχή

## Cerebrum Arrays

## Αποτέλεσμα

**ΑΝΙΧΝΕΥΘΗΚΕ ΠΑΘΟΓΟΝΟ ΕΥΡΗΜΑ ~**

**18q21.33-q23 έλλειψη**

**ISCN** arr[GRCh37] 18q21.33q23(61151659\_78077248)x1



Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από

- Κωνσταντίνος Αγιαννιτόπουλος, PhD Μοριακός Βιολόγος, ΑΜΚΑ:16058503091

- Γιώργος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική  
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148  
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

## Πληροφορίες για το εύρημα

**18q21.33-q23 έλλειψη**

OMIM

CLINVAR

DGV

Αυτή η ανάλυση έδειξε μια μείωση του αριθμού αντιγράφου κατά 16,9 Mb που αφορά το χρωμόσωμα 18q21.33-q23. Αυτό το αποτέλεσμα αντιπροσωπεύει μονοσωμία 18q21.33-qter. Οι αλληλεπικαλυπτόμενες διαγραφές 18q διαφόρων μεγεθών σχετίζονται με το σύνδρομο διαγραφής 18q (OMIM 601808). Ο φαινότυπος μπορεί να περιλαμβάνει νοητική υστέρηση, δυσμορφικά χαρακτηριστικά, υποτονία, καθυστερημένη μυελίνωση, δυσπλασίες των νεφρών, ατρησία του έξω ακουστικού πόρου και βραχύ ανάστημα λόγω ανεπάρκειας αυξητικής ορμόνης. Ως εκ τούτου, με βάση το διαθέσιμα στοιχεία, αυτή η διαγραφή κατατάσσεται καλύτερα ως παθογόνος παραλλαγή. Συστήνεται γενετική συμβουλή για την καλύτερη επεξήγηση του αποτελέσματος.

Γονίδια με απώλεια αριθμού αντιγράφου στη χρωμοσωμική περιοχή 18q21.33-q23(61151659\_78077248); 16.93 Mb: *SERPINB5*, *SERPINB12*, *SERPINB13*, *SERPINB4*, *SERPINB3*, *SERPINB11*, *SERPINB7*, *SERPINB2*, *SERPINB10*, *HMSD*, *SERPINB8*, *LINC00305*, *LINC01538*, *LINC01924*, *CDH7*, *CDH19*, *MIR5011*, *DSEL*, *LOC643542*, *LINC01903*, *TMX3*, *CCDC102B*, *LOC105372179*, *DOK6*, *CD226*, *RTTN*, *SOCS6*, *LIVAR*, *LINC01909*, *LINC01910*, *GTSCR1*, *LINC01541*, *LINC01899*, *CBLN2*, *NETO1*, *MIR548AV*, *LOC100505797*, *LOC400655*, *LOC100505817*, *FBXO15*, *TIMM21*, *CYB5A*, *C18orf63*, *LINC01922*, *FAM69C*, *CNDP2*, *CNDP1*, *LINC00909*, *ZNF407*, *ZADH2*, *TSHZ1*, *SMIM21*, *LINC01898*, *LOC339298*, *LINC01893*, *ZNF516*, *LOC101927989*, *C18orf65*, *LINC00908*, *LINC00683*, *LINC01927*, *LINC01879*, *ZNF236-DT*, *ZNF236*, *MBP*, *GALR1*, *LINC01029*, *SALL3*, *ATP9B*, *NFATC1*, *LOC284240*, *LOC284241*, *CTDP1*, *KCNG2*, *PQLC1*, *HSBP1L1*, *TXNL4A*, *RBFA*, *RBFADN*, *ADNP2*, *PARD6G-AS1*, *PARD6G*.

## Μεθοδολογία

Έγινε απομόνωση γενωμικού DNA από το εξεταζόμενο δείγμα. Ακολούθησε κατακερματισμός του, ενίσχυση και υβριδοποίηση σε συστοιχία Cytoscan 750Karray (Affymetrix) σύμφωνα με τις οδηγίες του κατασκευαστή. Η συστοιχία Cytoscan 750K. περιέχει 750.000 δείκτες, συμπεριλαμβανομένων 200.000 δεικτών SNP, σε ολόκληρο το γονιδίωμα που καλύπτει το 80% των γονιδίων. Επιτρέπει τον εντοπισμό παραλλαγών αριθμών αντιγράφων ή/και μεγάλων ελλείψεων/διπλασιασμών. Τα αποτελέσματα αναλύθηκαν με τη σουίτα ανάλυσης χρωμοσωμάτων (ChAS, Affymetrix). Αναφέρονται παραλλαγές αριθμού αντιγραφής με τουλάχιστον 25 δείκτες και μέγεθος άνω των 50kb (ελλείψεις) και 200kb (διπλασιασμοί). Το συστατικό SNP αυτής της συστοιχίας επιτρέπει την ανάλυση απουσίας ετεροζυγωτίας (ΑΟΗ). Η παρουσία ΑΟΗ σε πολλαπλά χρωμοσώματα μπορεί να είναι σύμφωνη με την κληρονομικότητα από έναν κοινό πρόγονο. Για ομόζυγες απαλοιφές, πραγματοποιήθηκε ανάλυση για όλες τις αλλαγές με τουλάχιστον 5 δείκτες και μέγεθος μεγαλύτερο από 1kb. Αυτές καθώς και οι ελλείψεις που εντοπίζονται κάτω από τα δεδομένα όρια, αναφέρονται μόνο εάν παρατηρηθεί σαφής φαινοτυπική επικάλυψη των προσβεβλημένων γονιδίων. Τα αποτελέσματα ερμηνεύτηκαν χρησιμοποιώντας τις βάσεις δεδομένων Decipher, DGV, ClinVar, Ecaruca, OMIM και NetAffyx.





Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική  
email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148  
Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

#### Σημειώσεις:

1. Η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων έγινε σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες για την χρήση μικροσυστοιχιών για τον μεταγεννητικό έλεγχο (European guidelines for constitutional cytogenomic analysis, 2017, ACMG Standards and Guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: revision 2013).
2. Η μέση αναλυτική ικανότητα των συγκεκριμένων μικροσυστοιχιών είναι 200kb σε όλο το γονιδίωμα ([http://tools.thermofisher.com/content/sfs/brochures/CL01027\\_-3-Data-Sheet,-CytoScan-750K-Suite\\_Final\\_rev.pdf](http://tools.thermofisher.com/content/sfs/brochures/CL01027_-3-Data-Sheet,-CytoScan-750K-Suite_Final_rev.pdf)). Το αρνητικό αποτέλεσμα δεν αποκλείει την ύπαρξη ελλείψεων/διπλασιασμών εκτός των ορίων ευαισθησίας της παρούσας ανάλυσης, η οποίες μπορούν να ανιχνευτούν με αντίστοιχες ή άλλες τεχνικές μεγαλύτερης ευαισθησίας.
3. Με τη συγκεκριμένη μέθοδο δεν μπορούν να ανιχνευτούν: α) ισοζυγισμένες αναδιατάξεις β) μωσαϊκισμοί σε χαμηλό ποσοστό και γ) σημειακές μεταλλάξεις.
4. Πολυμορφίες αριθμού αντιγράφων (Copy Number Variations CNVs) που υποδηλώνουν μικροελλείψεις ή μικροδιπλασιασμούς χρωμοσωμικών περιοχών κατά μήκος του γονιδιώματος και δεν σχετίζονται σύμφωνα με τη διεθνή βιβλιογραφία έως σήμερα με παθολογικό φαινότυπο ή που η κλινική τους σημασία δεν έχει προσδιορισθεί, δεν αναφέρονται στην παρούσα έκθεση αλλά είναι διαθέσιμα εάν ζητηθούν. Σε ειδικές περιπτώσεις για τις οποίες υπάρχουν βιβλιογραφικά δεδομένα ότι μπορεί τα κλινικά χαρακτηριστικά του εξεταζόμενου να σχετίζονται με παθολογικές μεταλλάξεις, ο θεράπωντας ιατρός θα μπορούσε να συστήσει περαιτέρω έλεγχο του περιστατικού με άλλες τεχνικές, όπως WES (Whole Exome Sequencing) ή WGS (Whole Genome Sequencing).
5. Ψευδώς αρνητικό ή θετικό αποτέλεσμα μπορεί να προκύψει λόγω βιολογικών ή τεχνικών περιορισμών.
6. Η ύπαρξη μεταλλάξεων ή πολυμορφισμών στις χρωμοσωμικές περιοχές που ελέγχονται μπορεί να επηρεάσει το τελικό αποτέλεσμα.

Σελίδα 1 από 2 E.530-4





Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική  
email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148  
Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

## Βιβλιογραφία

### REFERENCES:

- Heard et al. High-resolution genomic analysis of 18q- using oligo-microarray comparative genomic hybridization (aCGH). *Am J Med Genet A*. 2009 Jul; 149A(7):1431-37. PMID: 19533772
- van Trier et al. Cardiac anomalies in individuals with the 18 deletion syndrome; report of a child with Ebstein anomaly and review of the literature. *Eur J Med Genet*. 2013; 56:426-31. PMID: 23707655
- Cody, et al. Consequences of chromosome18q deletions. *Am J Med Genet C*. 2015 Sep;169(3):265-80. PMID: 26235940
- Cody et al. Narrowing critical regions and determining penetrance for selected 18q- phenotypes. *Am J Med Genet Part A* 2009; 149A:1421-30. PMID: 26235940
- Daviss et al. Mood disorders in individuals with distal 18q deletions. *Am J Med Genet B*. 2013; 162:879-88. PMID: 24006251

