

REFERAT FRA WORKSHOP I CYTOGENETIKK 19.11.2010

LEDERE: MONA NYSTAD (DEL A OG B) OG MONICA LUNDBERG (DEL C)

Deltagere: Anette Eek, Leif Friberg, Aud Valle Hansen, Birgit Løkhaug Gjerde, Trude Høyseæter, Lena Johnsen, Agnete Jørgensen, Ann Hilde Kalsaas, Ragnar Kornstad, Monica Lundberg, Tommy Myrland, Mona Nystad, Hanne Listau Olsen, Olaug Rødningen, Beate Skinningsrud, Kjetil Solland, Marion Vallanger og Hong Yan Dai.

Referenter: Leif Friberg og Tommy Myrland

a) Verifisering av funn etter aCGH og SNP-array analyser

HUS: - ja, på noen prøver.

Benytter (Blue Gnome) kommersielle FISH-prober. Benyttet egne innmerka BAC-prober tidligere.

Benyttes for å bekrefte delesjoner og duplikasjoner.

Analysere 5 celler

Ikke funnet uoverensstemmelse mellom array-svar og FISH svar.

Tromsø: Benytter for tiden kommersielle FISH-prober fra Empire Genomics med godt resultat

Alle laboratorier sender foreldreprøver til aCGH/SNP-array analyse.

Kun området som er funnet hos barnet analyseres.

Som oftest gjøres veiledning i forkant.

Noen ganger gjøres veiledning i etterkant, spesielt når foreldre er positive.

Utfyllende bakgrunnshistorie gis tilbake til foreldrene.

Benytter skjema

Vurderinger gjøres underveis – ingen ”rett fram vei”.

Mosaikk – eksempel fra Tromsø:

Fanges ikke alltid opp ved aCGH/SNP-array

Pasient og mor med delesjon av 20p12.3. Bekreftende FISH-analyse viste 57% mosaikk for delesjonen hos mor, noe som ikke kunne påvises ved aCGH/SNP-array. Ideelt sett bør det gjøres FISH-analyse av både dyrka og udyrka celler.

Konklusjon:

Alle enige om at vi bør arbeide for å legge inn funn i eksisterende databaser, men dette er tidkrevende.

Oslo har planer om å legge inn rutinemessig, må da ha samtykke. Best å benytte ferdig utarbeidet skjema.

Veiledning gjøres etter vurdering av kliniker.

b) Utredning av homozygositetsfunn etter SNP-array analyser.

Store homozygositetsområder:

- Kliniker avgjør om det skal utredes.
- Vanlig med store områder, over 5 Mb før flagging.
- OSLO: Gjør ikke noe med det, ved mistanke om res.sykd. → array-CGH

c) Kvalitetssikring av cytogenetiske analyser.

Det er varierende svartid på kromosomanalysene i de enkelte laboratoriene. Svartiden strekker seg til opp til 3 måneder for karyotypering av blod og 4 uker for karyotypering av amnion. For de som har tatt i bruk scannersystemer, er svartiden blitt redusert betraktelig.

Det er ingen samkjøring mellom laboratoriene på poengbedømming av G-båndpreparatene. Laboratoriene har ulik praksis for minste akseptabel poenggivning for båndkvalitet.

Farging av preparatene er noe som kvalitetsmessig går i bølgedaler, noe som medfører forsinkelser av analyseringen.

Enighet om å få fokus på svartid. Målsetningen er å korte ned svartid på fostervannsprøvene.