

ARRAY-CGH

PARA DETECÇÃO DE DOENÇAS GENÉTICAS

A tecnologia de microarray é capaz de detectar alterações genéticas em todos os cromossomos simultaneamente, mostrando-se uma ferramenta muito importante para o estudo de alterações genéticas sem diagnóstico, principalmente, as doenças de ordem pediátrica.

As plataformas de microarrays baseadas em SNP (*single nucleotide polymorphism - array*) são compostas por sondas com sequências que contêm uma única base polimórfica do DNA, localizadas em regiões do genoma que nem sempre estão relacionadas com patologias.

As alterações polimórficas são frequentes na população em geral, mas diferem conforme a etnia. Por isso, os resultados de SNP-array podem ser não informativos, resultando em variantes de significado incerto (VUS) sem associação conhecida à suspeita clínica em determinada população, como por exemplo a população brasileira.



A plataforma de microarray mais utilizada em todo o mundo é o **CGH** (*comparative genomic hybridization*), que se baseia em sondas com sequências gênicas de 60-80 nucleotídeos e permite a customização das regiões cromossômicas com oligonucleotídeos nas sequências gênicas alvo de interesse.

Durante o processo de customização o array-CGH é enriquecido com milhares de sondas de oligonucleotídeos nas regiões de interesse clínico, principalmente em genética, pediatria e neuropediatria, possibilitando a identificação aprimorada dos genes ou éxons envolvidos nas alterações e uma melhor definição dos limites dos pontos de quebra das CNVs (Variações no Número de Cópias) observadas na análise genômica do paciente.

Portanto, a utilização do array-CGH customizado em alta resolução promove a identificação de CNVs associadas às síndromes ou doenças genéticas com alto impacto fenotípico, segundo a literatura e bases de dados atuais. Essa correlação genótipo-fenótipo favorece o diagnóstico genético-clínico do paciente, auxiliando a conduta médica e o aconselhamento genético.

Além das diferenças supracitadas, o array-CGH é uma metodologia robusta na qual o DNA teste (amostra) é comparado a um DNA referência submetido a todo o procedimento técnico juntamente com a amostra. O algoritmo estatístico utilizado para avaliar os resultados de array-CGH identifica CNVs observando alterações em cinco ou mais sondas consecutivas.

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
SNP ARRAY - 750 K	CGHSP	40503224
ESTUDO MOLECULAR CGH - 180K	CGH	40503224

Referências

1. Bradley Schaefer D, et al. ACMG PRACTICE GUIDELINES. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. For the Professional Practice and Guidelines Committee.
2. South ST, et al. Working Group for the American College of Medical Genetics and Genomics Laboratory Quality Assurance Committee. ACMG Standards and Guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: revision 2013. *Genet Med*. 2013 Nov;15(11):901-9.
3. Melanie Manning, MD, MS FACMG and Louanne Hudgins, MD, FACMG. ACMG PRACTICE GUIDELINES. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. For the Practice and Guidelines Committee.