

Salīdzinošās genoma hibridizācijas analīžu rezultāti Latvijā 2016. un 2017. gadā

Gīta Tauriņa^{1,2}, *Daiga Mūrmane*^{1,2}, *Ieva Mičule*², *Ieva Grīnfelde*²,
*Ieva Mālniece*², *Zīta Krūmiņa*¹, *Baiba Lāce*³, *Aigars Dzalbs*²,
Zanda Daneberga^{1,4}, *Dace Bērziņa*⁴, *Edvīns Miklaševičs*^{1,4},
*Inna Iņaškina*⁵, *Liene Korņejeva*⁶

¹ Rīgas Stradiņa universitāte, Bioloģijas un mikrobioloģijas katedra, Latvija

² Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnika, Latvija

³ Lavalas universitātes slimnīca, Medicīniskās ģenētikas nodaļa, Kanāda

⁴ Rīgas Stradiņa universitāte, Onkoloģijas institūts, Latvija

⁵ Latvijas Universitāte, Biomedicīnas pētījumu un studiju centrs

⁶ Rīgas Dzemdību nams, Latvija

Ievads. Salīdzinošā genoma hibridizācija (SGH) ir augsti jutīga citoģenētiskās izmeklēšanas metode, ar kuras palīdzību var diagnosticēt konstitucionālas hromosomālas aberācijas. Lielākajā daļā ekonomiski attīstīto valstu SGH analīze ir pirmās izvēles metode standarta G joslu kariotipa un *FISH* (angļu val. *fluorescent in situ hybridisation*) citoģenētisko izmeklējumu vietā. Modernajām tehnoloģijām attīstoties, SGH metode ir kļuvusi ekonomiski izdevīgāka par standarta citoģenētiskajām analīzēm, kuras mūsdienās tiek izmantotas tikai hromosomālo aberāciju apstiprināšanai pēc SGH analīzes veikšanas. Latvijā SGH analīze nav pirmās izvēles metode tās apgrūtinātās pieejamības dēļ, tā paildzinot laiku līdz diagnozes apstiprināšanai un sadārdzinot kopējās ģenētisko izmeklējumu izmaksas.

Darba mērķis, materiāls un metodes. Pētījuma mērķis ir apkopot Latvijas datus par salīdzinošās genoma hibridizācijas veikto analīžu rezultātiem – no pirmās vizītes pie ģenētiķa līdz SGH analīžu veikšanas brīdim un citoģenētiskajiem izmeklējumiem pirms SGH bērniem ar garīgu atpalicību, psihomotorās un valodas attīstības aizturi, autiska spektra traucējumiem, mazām un lielām anomālijām. Apkopojums veikts par laika periodu no 2016. gada janvāra līdz 2017. gada decembrim.

Rezultāti. Salīdzinošā genoma hibridizācijas metode norādītajā laika periodā tika veikta 54 pacientiem ar aizdomām par hromosomālu aberāciju un vidējo vecumu 5 gadi, 4 mēneši (no pirmā dzīves mēneša līdz 20 gadu vecumam). Patogēnas hromosomālas aberācijas tika apstiprinātas 8 pacientiem (5 delēcijas; 3 kompleksas pārmaiņas), neskaidras nozīmes aberācijas tika konstatētas 14 pacientiem, iespējami patogēnas izmaiņas, kuras daļēji atbilst klīnikai – vienam pacientam, iespējami patogēnas izmaiņas, kuras neatbilst klīnikai – 6 pacientiem. Vidējais laiks no pirmās vizītes pie ģenētiķa līdz SGH analīzes veikšanai bija 3 gadi un 1 mēnesis (no 2 līdz 11 gadiem). Vidējais citoģenētisko analīžu skaits pirms SGH veikšanas ir 4 analīzes (no 0 līdz 8), tai skaitā kariotipa un *FISH* analīzes.

Secinājumi. Laikā no 2016. gada sākuma līdz 2017. gada beigām, veicot SGH metodi 54 pacientiem, hromosomāla aberācija tika konstatēta 14,8% pacientu. Latvijā no pirmās vizītes pie ģenētiķa līdz hromosomālas aberācijas apstiprināšanas brīdim norit ilgs laika periods. Tajā tiek veikti vairāki nelietderīgi citoģenētiskie izmeklējumi, kurus varētu neveikt, ja SGH metode būtu vieglāk pieejama. Veicot SGH analīzi kā pirmās izvēles metodi, tiktu saīsināts laiks līdz diagnozes apstiprināšanai, tā citiem pacientiem atvieglot piekļuvi klīniskā ģenētiķa vizītei.