

Hibridizarea fluorescență in situ (FISH)

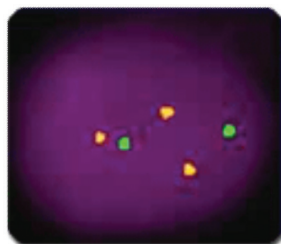
Hibridizarea fluorescența in situ (FISH) este o tehnică de citogenetică moleculară utilizată în scopul identificării anomaliilor cromozomiale, numerice și structurale (care nu pot fi detectate prin cariotipare).

Principiul acestei metode constă în atașarea la secvența-țintă a unei sonde de ADN monocatenar (de circa 40 kb), marcată fluorescent, pe baza complementarității, de o secvența-țintă a unui cromozom. Hibridizarea sondei cu ADN-ul celular este vizualizată la microscopul cu fluorescență echipat cu filtre de excitație și emisie, ceea ce permite citirea semnalelor specifice zonei-țintă. Se numără și se analizează semnalele prezente în o sută de celule (de ex., trei semnale fluorescente specifice pentru cromozomul 21 indică sindromul Down).

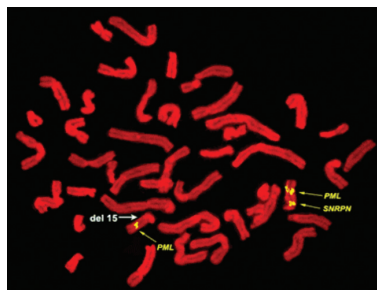
Tehnica FISH permite detectarea mozaicismelor, identificarea rearanjărilor cromozomiale complexe.

Mai multe sindroame dismorfe (sindromul Williams, Prader Willi, Angelman, Di George) produse de microdeleții sau microduplicații, suspectate clinic, imposibil de observat prin tehnicile citogenetice convenționale, pot fi evidențiate prin FISH metafazic. Întrucât această metodă presupune ca primă etapă de lucru obținerea unor culturi celulare (limfocite din sânge periferic sau amniocite recoltate prin amniocenteză în săptămânile 15-17 de sarcină), rezultatul investigației este obținut în două săptămâni.

FISH-ul interfazic permite punerea în evidență a anomaliilor numerice, detecția sexului genetic într-un



FISH interfazic – prezenta a trei semnale roșii indica trisomia 21 (Down)



FISH metafazic – Prader Willi del (15) (q11-q13)

timp scurt (48-72 h). Se realizează pe nucleii interfazici fără să fie nevoie de efectuarea de culturi celulare. Se folosesc sonde de ADN corespunzătoare regiunilor centromerice ale cromozomilor 18, X, Y (CEP18, CEPX, CEPY), respectiv sonde locus specifice pentru cromozomii 13 și 21 (LSI13, LSI21). Metoda este mai puțin informativă în cazul contaminării cu celule materne (comparativ cu alte tehnici).

Analiza FISH este o metodă specifică, performantă, dar laborioasă, care necesită celule intacte; nu se substituie celorlalte metode de analiză cromozomială și are indicații foarte precise. FISH-ul interfazic este indicat a fi folosit ca test de screening rapid atunci când există semne de alertă ecografică sau biochimică (dublul test, triplul test), iar ulterior se recomandă o evaluare citogenetică completă.



GENETIC LAB

Laborator Profesional de Analize Genetice

- cariotip fetal din lichid amniotic, sânge, măduvă, vilozități coriale etc.;
- teste pentru sindrom: Down, Edwards, Patau, (FISH, QF-PCR);
- teste pentru: boli genetice / infertilitatea masculină / paternitate / predispoziția la cancer / screening prenatal pentru riscul de sindrom Down, Edwards și defecte de tub neural (test combinat, triplu test etc.);
- determinare cantitativă și genotipare: HBV, HCV, CMV, EBV, VZV, HSV, HPV, HDV, Parvovirus, Toxoplasma, Chlamydia (RT-PCR) etc.

GHENCEA BUSINESS CENTER – Etaj 3
B.dul GHENCEA, Nr. 43B, Bucuresti, Sector 6

Tel: 021 - 337.15.82 0732.123.304 ● 0747.225.341
Fax: 021 - 413.14.23 0732.123.305 ● 0747.225.342

email: office@geneticlab.ro

www.geneticlab.ro