

## Klinický exom v prenatalní diagnostice

**Martina Sekowská, Leona Černá, Štěpán Chvojka, Filip Zembol, Barbora Honysová, Hana Dohňalová, Martina Bittóová, Monika Koudová, David Stejskal**

*GENNET s.r.o.*

**Úvod:** Na našem pracovišti vyšetřujeme klinický exom od roku 2018.

**Cíle:** Zde prezentujeme případy indikované v rámci prenatalní diagnostiky.

**Metodika:** Vyšetření je prováděno metodou NGS (Next Generation Sequencing) sekvenování na přístroji NextSeq (Illumina) panelem KAPA HyperExome (Roche). Tento panel obsahuje 20981 genů lidského exomu. Analýza je zaměřena na 7955 klinicky významných. Vyšetření zahrnuje trio analýzu identifikující potencionálně kauzální varianty dle prioritizace závislé na fenotypu pro dané modely dědičnosti. Získaná sekvenční data jsou analyzována vlastním vyvinutým bioinformatickým hodnocením. Potenciálně kauzální varianty ověřujeme sangerovou sekvenací, pokud lze i segregací analýzou v rodině.

**Výsledky:** Do dnešního dne bylo vyšetřeno 29 rodin (9x SAB, 6x CVS, 17x AMC, 2x kordocentéza). V sedmi případech jsme našli kauzální variantu, ve třech případech se jednalo o varianty nejasného klinického významu, které ale zapadaly do fenotypového projevu postižených plodů, ve dvou případech jsme reportovali incidentální nálezy nesouvisející s fenotypem plodu a u 21 vzorků nebyla kauzální varianta prokázána.

**Závěr:** Klinický exom je vhodným nástrojem i pro prenatalní diagnostiku v případech, kdy lze jasně definovat patologický fenotyp. Jeho limitací je časová náročnost samotného vyšetření v případech, kdy je fenotyp postiženého plodu zachycen až při druhotrimestrálním skríninku a matka se rozhoduje pro zachování nebo ukončení gravidity dle výsledku genetického vyšetření.