



Společnost lékařské genetiky
České lékařské společnosti J. E. Purkyně

Society of Medical Genetics
Czech Medical Society of J. E. Purkyně

Sokolská 31, 120 26 Praha 2, Czech Republic, tel.: +420 224 266 201-4, fax: +420 224 266 212, e-mail: cls@cls.cz, www.cls.cz

V Praze, dne 6. 3. 2013

Ing. Eva Klokočnicková,
Český institut pro akreditaci, o.p.s.
Czech Accreditation Institute
Olšanská 54/3
130 00 Praha 3

Vážená paní inženýrko,

Výbor SLG zastává názor, že pro cytogenetické laboratoře akreditující podle evropských norem jsou závazná evropská guidelines, což jsou standardy schválené Evropskou cytogenetickou společností (ECA – European Cytogenetics Association) a Evropskou genetickou společností (ESHG - European Society of Human Genetics). V těchto standardech jsou definovány minimální počty metafází, které je nutné analyzovat, pro správné určení karyotypu vyšetřovaných buněk z různých typů tkání. Tato minima jsou nepodkročitelná, nicméně mohou být navýšena za podmínek, které jsou v guidelines definovány (např. při detekci mozaicismu, nižší kvalitě pruhození, nedostatečném rozložení chromosomů apod.). Rovněž mohou být navýšena rámci vnitřních pravidel konkrétních laboratoří, která jsou definována v příslušných dokumentech.

Podle specifických guidelines pro **vrozené aberace** obecně platí, že z každé buněčné kultury by měly být **plně zhodnoceny minimálně dvě metafáze** odpovídající kvality, která je definována počtem pruhů na karyotyp (guidelines stanoví odpovídající počet pruhů pro různé typy tkání), přičemž při prenatalní diagnostice by měly být provedeny u každého vzorku alespoň dvě až tři kultivace. Doporučuje se ale hodnotit více buněk v závislosti na indikaci a/nebo na konkrétním nález (např. k potvrzení/vyloučení mozaicismu je doporučeno analyzovat minimálně 30 buněk), kvalitě mitos a chromosomů (překřížené chromosomy) a vnitřních pravidlech laboratoře. Úplná analýza metafází musí zahrnovat srovnání každého homologního chromosomového páru (včetně X a Y chromosomů) pruh po pruhu a to buď ve světelném mikroskopu nebo sestavením karyogramu. Vždy by měla být provedena nezávislá kontrola analýzy minimálně jedním dalším zkušeným hodnotitelem, který může (ale nemusí) hodnotit stejné mitosy.

Pro **dokumentaci** musí být podle guidelines ke každému vzorku archivovány **alespoň dvě pruhozené plně analyzované metafáze** a to buď ve formě fotografie, digitálního obrázku nebo preparátu (s uvedenými souřadnicemi). Nemusí to tedy být vždy nutně sestavený karyotyp, i když v dnešní době je to, vzhledem k využití karyotypovacích systémů, ve většině laboratoří běžná praxe.

Při analýze **získaných aberací** závisí počet hodnocených metafází na typu onemocnění, na tom, zda je nález normální nebo abnormální (potvrzení klonality, vyloučení „single cell“ aberací) a dále na tom, zda se jedná o diagnostický vzorek nebo sledování v průběhu onemocnění. V diagnostickém vzorku je obvykle doporučeno hodnotit alespoň 20 mitos (pokud jsou na preparátu přítomny). Při následných vyšetřeních může být počet hodnocených buněk variabilní v závislosti na typu onemocnění a nálezů při diagnóze (viz. Guidelines pro získané aberace). Definice klonálních aberací je uvedena v ISCN nomenklatuře (ISCN 2013). Obecně je za klon považován nález alespoň dvou buněk se stejnou strukturní aberací a/nebo stejným nadpočetným chromosomem nebo alespoň tří buněk se ztrátou stejného chromosomu.

Reference:

General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics. ECA Newsletter 2012;29:7-25.

Specific Constitutional Cytogenetic Guidelines. ECA Newsletter 2012;30:11-19.


Guidelines for Cytogenetic analysis of Acquired Disorders, ECA Newsletter 2013;31:7-21.

Domníváme se tedy, že pokud laboratoř splňuje výše uvedená nepodkročitelná minima, mělo by být z hlediska správné cytogenetické praxe vše v pořádku.

S pozdravem



Doc. RNDr. Zuzana Zemanová CSc.
Výbor SLG



Prof. MUDr. Milan Macek ml, DrSc
Předseda SLG