

Khusus untuk dokter

Prodia

Prodia Chromosomal Microarray (ProChromosomal)



ProChromosomal (CMA) pemeriksaan sitogenetik molekuler untuk mendeteksi kelainan kromosom mencakup mikodelesi dan mikroduplikasi



Chromosomal Microarray Analysis (CMA) merupakan pemeriksaan untuk mendeteksi kelainan kromosom (aberasi submikroskopik) mencakup mikodelesi dan mikroduplikasi dengan sensitivitas yang tinggi. Pemeriksaan ini memiliki resolusi yang lebih tinggi daripada pemeriksaan analisis kromosom dengan metode G-Banding.

ProChromosomal (CMA) menjadi *first line* pemeriksaan untuk:

- 1 Disabilitas intelektual/gangguan kognitif pada anak-anak dan orang dewasa
- 2 Keterlambatan perkembangan yang tidak diketahui etiologinya
- 3 Gangguan perilaku termasuk *Autism Spectrum Disorder (ASD)*
- 4 *Dysmorphism/multiple congenital abnormalities* yang mengarah kepada kelainan kromosom

The International Standard for the Consortium of Cytogenomic Array Consortium

ProChromosomal (CMA) juga merupakan pemeriksaan lanjutan dari pemeriksaan Analisis Kromosom (kariotipe), mampu mendeteksi kelainan kromosom yang tidak dapat dideteksi dengan kariotipe dan mampu lebih baik mendefinisikan dan mengkarakterisasi kelainan yang diidentifikasi oleh kariotipe.

Perbedaan ProChromosomal (CMA) dan Analisis Kromosom (G-Banding)

Aspek	ProChromosomal (CMA)	Analisis Kromosom (G-Banding)
Metode Pemeriksaan	Microarray	Pewarnaan dengan Giemsa (G-Banding)
Scope deteksi	Kelainan kromosom dengan resolusi sampai dengan ~ 10 kb, umumnya delesi sampai dengan resolusi ≥ 200 Kb dan duplikasi sampai dengan resolusi ≥ 400 Kb	Terbatas pada kelainan kromosom dengan resolusi sampai dengan resolusi di atas 5–10 Mb
Indikasi <i>first line</i> penggunaan	• Disabilitas intelektual • Keterlambatan perkembangan/gangguan kognitif • Masalah perilaku termasuk <i>Autism Spectrum Disorder</i> • <i>Dysmorphism/multiple congenital abnormalities</i>	• Kelainan kromosom yang umum, seperti trisomi 21, 18, 13, dan kelainan kromosom seks • Ambigu genitalia • Pubertas terlambat • <i>Amenorhea/</i> perawakan pendek
Keterbatasan	• Tidak dapat untuk mendeteksi kelainan kromosom balans (yang tidak memengaruhi jumlah salinan) • Tidak dapat mendeteksi kelainan kromosom dengan jumlah kelainan mosaik yang rendah (kurang dari 25%) • Tidak dapat mendeteksi mutasi titik, ekspresi gen, dan anomali metilasi • Sukar untuk mendeteksi kelainan kromosom <i>Tetraploidi</i>	• Harus membutuhkan sel hidup, sehingga membutuhkan metode kultur sel dengan waktu pengerjaan yang lama • Membutuhkan jumlah sel tertentu untuk dapat dianalisis dan mendeteksi kelainan secara optimal, yakni minimal 5-10% sel dari 20 sel yang mengandung kelainan
Kelebihan	Dapat mendeteksi kelainan kromosom aberasi submikroskopik mencakup Copy Number Variant (CNV), mikrodelesi dan mikroduplikasi	Dapat mendeteksi kelainan kromosom dengan mosaik yang rendah (di bawah 25%)

ProChromosomal (CMA) direkomendasikan untuk:



Pediatri

- Untuk kasus ASD, keterlambatan perkembangan, disabilitas intelektual, ataupun adanya *multiple congenital abnormalities*
- Untuk kasus kelainan kromosom yang tidak dapat dijelaskan dengan hasil Analisis Kromosom tidak ditemukan kelainan



Obgyn

- Untuk kasus keguguran berulang yang etiloginya belum dapat dijelaskan

Keunggulan ProChromosomal (CMA):



Dikerjakan langsung di Lab Sitogenetika - Prodia National Reference Lab Jakarta - Indonesia



Menggunakan sampel K2 EDTA, tanpa persiapan khusus (tidak perlu puasa sebelum pemeriksaan)



Janji hasil lebih cepat



Teknologi terbaru menggunakan Infinium Global Screening Array yang mampu mendeteksi kelainan kromosom hingga resolusi ~10 Kb, dengan 4.885 target gen dan *call rate* >99%

Referensi:

1. Çebi A, H, Altiner Ş: Application of Chromosome Microarray Analysis in the Investigation of Developmental Disabilities and Congenital Anomalies: Single Center Experience and Review of NRXN3 and NEDD4L Deletions. Mol Syndromol 2020;11:197-206.
2. Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. American journal of human genetics. 2010(86):749-64. 10.1016/j.ajhg.2010.04.006
3. Manning M, Hudgins L; American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) Professional Practice and Guidelines Committee. Addendum: Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. Genet Med. 2020;22(12):2126.
4. Shao L, Akkari Y, Cooley LD, Miller DT, Seifert BA, Wolff DJ, Mikhail FM; ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Chromosomal microarray analysis, including constitutional and neoplastic disease applications, 2021 revision: a technical standard of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2021;23(10):1818-29.

Untuk informasi lebih lanjut :



Prodia for Doctor

Download on App Store or Google Play

Prodia.co.id  **1500 830**