Kromosomski mikropostroj u kliničkoj dijagnozi: istraživanje 337 pacijenata s urođenim anomalijama i poremećajem u razvoju ili intelektualnim poteškoćama

**Cilj** Odrediti dijagnostički doprinos i kriterije koji bi mogli pomoći u klasifikaciji i interpretaciji varijacija u broju kopija koje detektira kromosomski mikropostroj kod pacijenata s urođenim i razvojnim poremećajima, uključujući dismorfiju, poremećaj u razvoju ili intelektualne teškoće, poremećaje iz autističnog spektra i urođene anomalije.

**Postupci** Analiza kromosomskim mikropostrojem provedena je kod 337 pacijenata s poremećajem u razvoju/intelektualnim teškoćama sa ili bez dismorfizma, poremećajem iz autističnog spektra i/ili urođenim anomalijama. Kod 30 od 337 ispitanika, ranije je klasičnim citogenetskim ili molekularno citogenetskim postupcima primijećena kromosomska neravnoteža.

**Rezultati** Kod 73 od 337 pacijenata, primijetili smo i preciznije karakterizirali klinički relevantne varijante. Većina ih je bila >1 Mb.Varijante nepoznatog kliničkog značaja otkrivene su kod 35 pacijenata. Takve varijante su najčešće bile <300 kb (40,5%). Delecije i *de novo* neravnoteže bile su češće kod patogenih varijacija u broju kopija nego kod varijanti nepoznatog kliničkog značaja. Kromosomski mikropostroj imao je velik dijagnostički doprinos od 43/307, isključujući pacijente koji su ranije otkriveni ostalim metodama.

**Zaključak** Pokazali smo da je kromosomski mikropostroj vrijedan alat za utvrđivanje dijagnoze u velikom postotku pacijenata. Kriteriji za klasifikaciju i interpretaciju varijacija u broju kopija uključuju veličinu i tip varijacije, način nasljeđivanja i korelaciju genotip-fenotip. *Agilent ISCA v2 Human Genome* 8x60 K oligonukleotidni format za mikropostroj pokazao se dobar za kliničku upotrebu, pogotovo u područjima koje preporučuje *International Standard Cytogenomic Array* konzorcij i koja su povezana s već poznatim sindromima.