

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 40 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 10.02.2022  
Дата поступления образца: 10.02.2022  
Врач: 25.02.2022  
Дата печати результата: 25.02.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Хромосомный микроматричный анализ	.	Результат прилагается на отдельном бланке.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам молекулярного кариотипирования

(Хромосомный микроматричный анализ)

**Пациент:**

**Код пациента:**

**Дата рождения:**

**Клинический диагноз:**

**Материал:** Кровь (венозная)

**Дата поступления материала:**

**Дата исследования:**

**Результаты исследования:**

**Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2016):** arr(1-22)x2,(X,Y)x1

При стандартном разрешении (от 400 kb в клинически значимых регионах) патогенных вариаций числа копий ДНК (CNV) **не обнаружено**.

При высоком разрешении (от 100 kb в клинически значимых регионах) патогенных вариаций числа копий ДНК (CNV) **не обнаружено**.

Участки отсутствия гетерозиготности содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга – **отсутствуют**.

Протяженные участки потери гетерозиготности (>3 000 000 п.н.) – **нет** (общепопуляционный уровень).

**Заключение:** Патогенного хромосомного дисбаланса не обнаружено.



Врач-лабораторный-генетик

## ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ информация об исследовании

Хромосомный микроматричный анализ (ХМА, молекулярно-цитогенетическое исследование, молекулярное кариотипирование) – это тест для определения структурных изменений ДНК при которых происходит изменение количества генетического материала - делеции и дупликации.

Хромосомный микроматричный анализ является рекомендованным сообществом медицинских генетиков тестом первой линии для диагностики причин врожденных пороков развития, умственной отсталости, эпилепсии и аутизма, а также микроделеционных и микродупликационных синдромов.

**Микроделеционные синдромы** – генетические заболевания, вызываемые отсутствием небольших, не видимых в микроскоп, участков хромосом (микроделециями).

**Микродупликационные синдромы** - генетические заболевания, вызываемые наличием дополнительных копий участков хромосом, не видимых в световой микроскоп (микродупликациями).

### Возможности хромосомного микроматричного анализа

Хромосомный микроматричный анализ выявляет структурные изменения на уровне экзонов (кодирующих участков генов), генов или участков хромосом с известной клинической значимостью.

Хромосомный микроматричный анализ, также, как и анализ кариотипа, позволяет выявлять анеуплоидии – наличие дополнительной или отсутствие какой-либо хромосомы, но в отличие от стандартного исследования кариотипа позволяет с высокой точностью диагностировать все известные микроделеционные и микродупликационные синдромы, а также другие клинически значимые изменения.

Хромосомный микроматричный анализ позволяет выявить участки с потерей гетерозиготности, что имеет клиническое значение при близкородственном браке или при однородительских дисомиях (диагностика болезней импринтинга).

Интерпретация данных хромосомного микроматричного анализа осуществляется с использованием специализированных генетических баз данных OMIM, ISCA, DECIPHER, DGV и др. **Если в результате хромосомного микроматричного анализ обнаружены патогенные изменения, необходима консультация врача-генетика, который может правильно их интерпретировать, дать правильные рекомендации и сделать прогноз.**

### Ограничения хромосомного микроматричного анализа.

Хромосомный микроматричный анализ не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 10%, точковые мутации, микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода, а также экспансию тринуклеотидных повторов.

**Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы заболевания, в частности мутаций, которые являются причиной аутосомнорецессивных и аутосомно-доминантных наследственных заболеваний и которые могут быть выявлены методом клинического секвенирования экзона либо таргентным секвенированием.**

**Расширенный хромосомный микроматричный анализ выполняется на генетическом анализаторе ГЕНОСКАН 3000 с использованием микроматриц высокого разрешения.**

*Регистрационное удостоверение федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения и социального развития №ФСР 2010/08511*