

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 40 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 14.02.2022
Дата поступления образца: 14.02.2022
Врач: 25.02.2022
Дата печати результата: 25.02.2022

Исследование	Результат	Комментарий
ХМА абортного материала	СМ.КОММ.	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: Абортивный материал

Дата поступления материала:

Дата исследования:

Результаты исследования:

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2016): arr(22)x3

Пол плода: мужской

Анеуплоидии одной или нескольких хромосом – **обнаружена трисомия 22 хромосомы**

Триплоидия – **не обнаружено**

Полногеномная однородительская дисомия – **не обнаружено**

Микроделеций и микродупликаций размером более 800 kb – **не обнаружено**

Заключение: Обнаружена трисомия 22 хромосомы.

Рекомендуется консультация врача-генетика.



Врач-лабораторный-генетик

МОЛЕКУЛЯРНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ информация об исследовании

Молекулярное кариотипирование – это тест для определения структурных изменений ДНК в абортном материале, при которых происходит изменение количества генетического материала – анеуплоидий, триплоидий, делеций и дупликаций. В основе теста лежит хромосомный микроматричный анализ.

Анеуплоидии (трисомии/моносомии одной или нескольких хромосом), приводящие к потере беременности, в большинстве случаев являются случайными событиями и риск их повторения общепопуляционный.

Выявление триплоидии требует проведения дифференциальной диагностики с пузырным заносом, который может приводить к гестационной трофобластической болезни (ГТБ), следствием которой может стать отсутствие возможности иметь детей.

Полногеномные однородительские дисомии при подтверждении их отцовского происхождения несут 20% риск развития ГТБ.

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).

Несбалансированные транслокации (сочетание терминальной микроделеции и микродупликации) – вид хромосомных перестроек, при обнаружении которых необходимо проведение обследования родителей на носительство сбалансированных транслокаций. Их носительство может приводить к привычному невынашиванию беременности или рождению ребенка с множественными пороками развития и умственной отсталостью.

Возможности молекулярного кариотипирования для определения причин невынашивания беременности

Более половины случаев всех спонтанных аборт в первом триместре вызваны хромосомными нарушениями. Большинство беременностей с хромосомными перестройками у плода заканчиваются самопроизвольным выкидышем в течение первых 12 недель.

Молекулярное кариотипирование выявляет структурные изменения на уровне всего генома, отдельных хромосом и участков хромосом с известной клинической значимостью. Это позволяет установить связана ли потеря беременности с хромосомной патологией плода и оценить риск повторения подобного события.

В отличие от стандартного анализа кариотипа молекулярное кариотипирование выявляет не только грубые нарушения структуры хромосом, видимые под микроскопом, но и мелкие субмикроскопические изменения, которые не могут быть определены стандартным кариотипированием, например, микроделеционные и микродупликационные синдромы, а также другие клинически значимые изменения.

Молекулярное кариотипирование позволяет, также, определить генотип и выявить происхождение дополнительного генетического материала (отцовское или материнское) и отличить доброкачественную (дигиническую) триплоидию от частичного (диандрического) пузырного заноса, а также диагностировать полный пузырный занос, который может приводить к тяжелым последствиям. Определение генотипа позволяет также выявлять контаминацию материнскими клетками, которая является частой причиной ложноотрицательных результатов при стандартном анализе кариотипа.

Если в результате молекулярного кариотипирования обнаружены патогенные изменения, необходима консультация врача-генетика, который может правильно их оценить, дать соответствующие рекомендации и сделать прогноз.

Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы невынашивания беременности, в частности мутаций, которые могут быть выявлены другими методами

Ограничения молекулярного кариотипирования.

Молекулярное кариотипирование не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 25%, точковые мутации, экспансию тринуклеотидных повторов, а также микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода.

Исследование ограничено только определением несбалансированных хромосомных аномалий и участков отсутствия гетерозиготности.

Лаборатория проводит морфологическую оценку абортивного материала с целью отбора плодного материала (например, ворсин хориона). При невозможности однозначно идентифицировать плодный материал, проводится анализ образца ткани, имеющей наибольшее сходство с ним.

Молекулярное кариотипирование выполняется на генетическом анализаторе ГЕНОСКАН 3000 с использованием SNP-олигонуклеотидных микроматриц.

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

Образец