



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Молекулярное кариотипирование абортного материала «Оптима»

Пациент:

Направительный диагноз:

Дата рождения:

Тип биоматериала: Абортный материал

Код карты:

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Формула (ISCN 2020)	Пол	Клиническая интерпретация
arr(X)x2~3[0.2],(3)x3	Ж	Обнаружена мозаичная трисомия хромосомы X. Уровень мозаицизма ~20%. Обнаружена трисомия хромосомы 3

Рекомендуется консультация врача-генетика.

МОЛЕКУЛЯРНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ОПТИМА

информация об исследовании

Молекулярное кариотипирование ОПТИМА – это тест для определения структурных изменений ДНК, при которых происходит изменение количества генетического материала – анеуплоидий, триплоидий, делеций и дупликаций, а также участков потери гетерозиготности и однородительских дисомий.

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 ОПТИМА обнаружены патогенные изменения, необходима консультация врача-генетика, который может правильно их оценить, дать соответствующие рекомендации и определить 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 ОПТИМА не включает в себя проведение идентификации биологического материала. Молекулярное кариотипирование не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 20%, точковые мутации, экспансию тринуклеотидных повторов, а также микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода.

Молекулярное кариотипирование ОПТИМА 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

Больше информации о молекулярном кариотипировании вы можете получить на нашем сайте

<https://genomed.ru/optima>