

# НАПРАВЛЕНИЕ

на генетическое исследование абортивного материала



107014, г. Москва, ул. Короленко д. 8 | 8 (800) 333-45-38; +7 (495) 660-83-77 | callcenter@genomed.ru

Лицензия № Л041-01050-61/00589962 от 28.01.2019 г.

ФИО пациента		Дата рождения пациента	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Срок беременности	Контактный телефон	E-mail	Дата забора материала
<input type="text"/> (неделя)	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
<input type="text"/> (дней)			
Диагноз			
<input type="text"/>			
<input type="text"/>			
<input type="text"/>			
<input type="text"/>			
<input type="text"/>			
<input type="text"/>			

Код	Наименование
<input type="checkbox"/> 682	Молекулярное кариотипирование абортивного материала «Оптима»
<input type="checkbox"/> 1868	Молекулярное кариотипирование абортивного материала «Оптима расширенный»
<input type="checkbox"/> 1487	Полное секвенирование генома абортивного материала «Фертус»

## Виды материала

- Пуповинная кровь     Ткани плода
- Ворсины хориона

## Дополнительная информация об исследовании образца

- 0024 Выделение и сохранение ДНК для проведения дальнейшего исследования
- Выполнить исследование сразу при поступлении образца

## Другое

  
  

Название направляющего учреждения

Ф.И.О врача

Город

E-mail врача

Тел. врача

Дата: \_\_\_\_\_ Подпись врача: \_\_\_\_\_

Молекулярно-генетическое исследование ворсин хориона или материала плода позволяет определить численные и структурные аномалии хромосом и диагностировать связанные с ними причины невынашивания беременности. Это в свою очередь дает возможность сделать прогноз для следующих беременностей, избежать опасных осложнений (например, своевременно диагностировать пузырный занос) и определить основания для назначения лекарственных препаратов.

Генетическое исследование ворсин хориона входит в стандарт медицинской помощи в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 ноября 2012 г. № 590н «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи при самопроизвольном прерывании беременности». (2.2. Лабораторные методы исследования, А09.30.003. Исследование ворсин хориона генетическое).

Молекулярно-генетическое исследование имеет более высокую разрешающую способность и не требует культивирования клеток. Точный результат может быть получен за короткий срок.

#### Показания к исследованию:

- Замершая беременность на ранних сроках (молекулярное кариотипирование Фертус/молекулярное кариотипирование Оптима).
- Повторные эпизоды потери беременности малого срока (молекулярное кариотипирование Оптима/секвенирование генома Фертус).
- Замершая беременность на поздних сроках/внутриутробная гибель плода (секвенирование генома Фертус).

## Сравнение возможностей предлагаемых методов исследования ворсин хориона

	Молекулярное кариотипирование abortивного материала «Оптима»	Оптима «Расширенный»	Полное секвенирование генома abortивного материала «Фертус»
Выявление точечных мутаций (SNP/SNV)	-	Частые мутации, связанные с 13 моногенными заболеваниями	+
Сбалансированные хромосомные аномалии	-	-	+
Варианты в митохондриальном геноме	-	-	+
Контаминация материнскими клетками	+	+	+
Анеуплоидии	+	+	+
Триплоидия	+	+	+
	(позволяет определить происхождение триплоидии и диагностировать пузырный занос)	(позволяет определить происхождение триплоидии и диагностировать пузырный занос)	
Участки «потери» гетерозиготности и однородительские дисомии	+	+	+
Микроделеции/микродупликации	от 200kb	от 200kb	менее 200kb
Экспансия тринуклеотидных повторов	-	-	+
Возможность проведения анализа при гибели клеток	+	+	+
Метод	SNP-хромосомный микроматричный анализ	SNP-хромосомный микроматричный анализ	Секвенирование нового поколения (NGS)
Преимущества метода	Лучшее решение для диагностики хромосомных нарушений при потере беременности / самопроизвольном выкидыше и мертворождении, заменяющее кариотипирование, CGH, FISH	Определяет все хромосомные синдромы и 13 видов моногенной патологии	Детекция всех возможных генетических причин спонтанных абортов