



НАПРАВЛЕНИЕ

на генетическое исследование
ворсин хориона

8 (800) 333-45-38
www.genomed.ru
callcenter@genomed.ru

г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, корпус 5 | Лицензия № ЛО-77-01-019459 от 22 января 2020 г.

Ф.И.О пациента

Дата рождения пациента

(число)

(месяц)

(год)

Срок беременности

(неделя)

(дней)

Контактный телефон

E-mail

Дата забора образца

(число)

(месяц)

(год)

Диагноз

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

! Дополнительно необходимо предоставление крови матери в пробирке с ЭДТА (2-4 мл)

Вид материала

Пуповинная кровь

Ткани плода

Ворсины хориона

Парафиновый блок

Дополнительная информация об исследовании образца

Выделить ДНК и хранить до окончательного решения заказчика о проведении анализа (в течение 30 дней)

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 абортного материала « Оптима »	Полное секвенирование генома абортного материала « Фертус »
Выявление точечных мутаций (SNP/SNV)	-	+
Сбалансированные хромосомные аномалии	-	+
Варианты в митохондриальном геноме	-	+
Контаминация материнскими клетками	+	+
Анеуплоидии	+	+
Триплоидия	+ (позволяет определить происхождение триплоидии и диагностировать пузырный занос)	+
Участки «потери» гетерозиготности и однородительские дисомии	+	+
Микроделеции/микродупликации	от 200kb	менее 200kb
Экспансия тринуклеотидных повторов	-	+
Возможность проведения анализа при гибели клеток	+	+
Метод	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	Детекция всех возможных генетических причин спонтанных абортов