



НАПРАВЛЕНИЕ

на генетическое исследование
ворсин хориона

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

AAAAAAAAAINTAиKCTпA,A/AдчAкKNTAд)KCTпA,AA,A)AaAAд,TAгKCAшKшпAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAA

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

682

Молекулярное кариотипирование абортного материала «Оптима»

1868

Молекулярное кариотипирование абортного материала «Оптима расширенный»

1487

Полное секвенирование генома абортного материала «Фертус»

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 »	Оптима « Расширенный »	Полное секвенирование генома абортного 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