ООО «ГЕНОМЕД» ИНН/КПП 7701759381/770101001 ОГРН 1077763509977

ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр. адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50/12, стр. 1
Факт. адрес: 107014, г. Москва, ул. Короленко, д. 8

+7 800 333-45-38
office@genomed.ru
www.genomed.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
молекулярно-цитогенетического исследования
(молекулярное кариотипирование плодного материала «Оптима»)

Пациент: **Дата рождения:**
Клинический диагноз:
Материал: плодный материал
Дата поступления образца: **Дата исследования:**

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2016): **arr(1-22,X)x2**

Пол плода: женский.

1. Анеуплоидии:

Не обнаружено.

2. Вариации числа копий генов (CNV):

Не обнаружено.

3. Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга:

Не обнаружено.

4. Общий размер протяженных (> 3 000 000 п.н.) участков потери гетерозиготности – 0,12% (общепопуляционный уровень – до 0,5%).

5. Полиплоидии:

Не обнаружено.

Заключение:

Патогенный хромосомный дисбаланс не обнаружен.

Врач – лабораторный генетик:

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ
информация об исследовании

Хромосомный микроматричный анализ (ХМА, молекулярно-цитогенетическое исследование, молекулярное кариотипирование) – это тест для определения структурных изменений ДНК, при которых происходит изменение количества генетического материала – делеций и дупликаций.

Хромосомный микроматричный анализ является рекомендованным Сообществом медицинских генетиков тестом первой линии для диагностики причин врожденных пороков развития, умственной отсталости, эпилепсии и аутизма, а также микроделеционных и микродупликационных синдромов.

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).

Возможности хромосомного микроматричного анализа

Расширенный хромосомный микроматричный анализ выявляет структурные изменения на уровне экзонов (кодирующих участков генов), генов или участков хромосом с известной клинической значимостью.

Хромосомный микроматричный анализ, так же, как и анализ кариотипа, позволяет выявлять анеуплоидии – наличие дополнительной или отсутствие какой-либо хромосомы, но в отличие от стандартного исследования кариотипа позволяет с высокой точностью диагностировать все известные микроделеционные и микродупликационные синдромы, а также другие клинически значимые изменения.

Хромосомный микроматричный анализ позволяет выявить участки с потерей гетерозиготности, что имеет клиническое значение при близкородственном браке или при однородительских дисомиях. Интерпретация данных хромосомного микроматричного анализа осуществляется с использованием специализированных генетических баз данных OMIM, ISCA, DECIPHER, DGV и др.

Если в результате хромосомного микроматричного анализа обнаружены патогенные изменения, необходима консультация врача-генетика, который может правильно их интерпретировать, дать актуальные рекомендации и сделать прогноз.

Ограничения хромосомного микроматричного анализа

Хромосомный микроматричный анализ не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 15%, точковые мутации, микроделеции/ микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода, а также экспансию тринуклеотидных повторов.

Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы заболевания, в частности, мутаций, которые являются причиной аутосомно-рецессивных и аутосомно-доминантных наследственных заболеваний и которые могут быть выявлены методом клинического секвенирования экзома либо таргетным секвенированием.

Расширенный хромосомный микроматричный анализ выполняется на генетическом анализаторе ГЕНОСКАН 3000 с использованием микроматриц высокого разрешения.

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