

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

молекулярное кариотипирование ОПТИМА

Пациент:

Код пациента:

Дата рождения:

Клинический диагноз:

Материал:

Дата поступления материала:

Дата исследования:

Результаты исследования:

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2016):  $arr(1-22)x2,(X,Y)x1$

Пол плода:

Анеуплоидии одной или нескольких хромосом – **не обнаружено**

Триплоидия – **не обнаружено**

Полногеномная однородительская дисомия – **не обнаружено**

Микроделетий и микродупликаций размером более 800 kb – **не обнаружено**

**Заключение:** Патогенного хромосомного дисбаланса не обнаружено.

Врач-генетик



И.И. Иванов

## 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. 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 требуют 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 абортов 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 сделать 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 не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 25%, 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

<http://genomed.ru/nerazvivayushchayasya-beremennost/>