

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

молекулярно-цитогенетического исследования
(Хромосомный микроматричный анализ таргетный)

Пациент: Дата рождения:

Код пациента:

Клинический диагноз:

Материал:

Дата поступления образца: Дата исследования:

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2016):

arr[hg19] 12q24.31(121823449_123966973)x1

1. Имеется микроделеция участка длинного плеча (q) 12 хромосомы с позиции 121823449 до позиции 123966973, захватывающая регион 12q24.31.

Размер: 2143525 п.н.

Гены, расположенные в районе дисбаланса: *RNF34, KDM2B, ORAI1, TMEM120B, SETD1B, HPD, PSMD9, CFAP251, BCL7A, MLXIP, IL31, B3GNT4, DIABLO, VPS33A, CLIP1, ZCCHC8, KNTC1, HCAR2, HCAR3, HCAR1, DENR, CCDC62, HIP1R, VPS37B, ABCB9, ARL6IP4, PITPNM2, MPHOSPH9, C12orf65, CDK2AP1, SBNO1, KMT5A, RILPL2, RILPL1*

Микроделеционные и микродупликационные синдромы, ассоциированные с дисбалансом (OMIM): Нет

Прочие синдромы, ассоциированные с дисбалансом OMIM: В зону микроделеции попадают ряд OMIM аннотированных генов, связанных с аутосомно-рецессивными и аутосомно-доминантными заболеваниями.

В базе данных DECIPHER обнаруженная микроделеция определена как вероятно патогенная у пациентов с задержкой развития, судорогами и характерным фенотипом (в т.ч. врожденные пороки развития).

Микроделеции, захватывающие гены *KDM2B* и *SETD1B*, описаны у пациентов с задержкой развития, умственной отсталостью, судорогами и краниофациальными аномалиями [DOI:10.1007/s00439-016-1668-4]

По совокупности сведений, обнаруженную микроделецию следует расценивать как патогенную.

В других участках генома патогенных микроделеций и микродупликаций размером более 800 000 п.н. не обнаружено.

2. Участки потери гетерозиготности содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга – отсутствуют.

3. Протяженные участки потери гетерозиготности (>3 000 000 п.н.) – нет (общепопуляционный уровень).

Рекомендуется консультация врача-генетика.

Врач-лабораторный-генетик



И.И. Иванов

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 - делеции и дупликации.

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

Таргетный хромосомный микроматричный анализ выявляет структурные изменения на уровне участков хромосом с известной клинической значимостью или целых хромосом.

Хромосомный микроматричный анализ также, 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 (диагностика болезней импринтинга).

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 правильные 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.

Таргетный хромосомный микроматричный анализ выполняется на генетическом анализаторе ГЕНОСКАН 3000 с использованием микроматриц низкого разрешения.

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