

## ТЕСТ ТТТ ТЕСТ

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 40 лет  
 ИНЗ: 900007847  
 Дата взятия образца: 22.03.2021  
 Дата поступления образца: 22.03.2021 14:34  
 Врач: 22.03.2021 18:05  
 Дата печати результата: 05.04.2021 14:16

## test MO АРМПС2

8 (495) 363-0-363  
 Москва, ул.Нагатинская, 1

### Исследование хромосом в абортивном материале, расширенное

Исследование	Результат	Комментарий
выявление 30 распространенных микроделеций/микродубликаций	<b>не обнару</b>	Не обнаружено 30 распространенных микроделеций/микродубликаций в абортивном материале
Исследование трисомий и моносомий всех хромосом	<b>не обнару</b>	Не обнаружено трисомий и моносомий 22-ух аутосомных и половых (XY) хромосом в абортивном материале
Исследование субтеломерных делеций и дубликаций всех хромосом	<b>обнаруж.</b>	Обнаружена дупликация на длинном плече хромосомы
Наличие Y- хромосомы	<b>обнаруж.</b>	Обнаружена Y-хромосома
Заключение	<b>см. комм</b>	Отрицательный результат исследования на наличие анеуплоидий 23 хромосом в абортусе исключает хромосомные аномалии в качестве причин развития спорадического невынашивания. Нужно отметить, что используемая методика не выявляет полиплоидии, которые могут также быть причиной развития невынашивания. Кроме этого, контаминирование материала кровью, а также феномен мозаицизма может влиять на результаты исследования. В исследованном абортивном материале была обнаружена структурная аномалия теломерного (дистального) отдела одной из хромосом. Субтеломерные делеции и транслокации представляют собой одну из причин тяжелого нарушения внутриутробного развития плода и невынашиванию. К субтеломерным абберациям относят микродубликации (увеличение числа субтеломерного региона), микроделеции (уменьшение числа субтеломерного региона) и несбалансированные транслокации между двумя хромосомами. Чаще всего данные нарушения появляются de novo, но также могут возникать по причине наличия сбалансированных (молчащих) транслокаций у родителей пациента. При обнаружении данной аномалии в абортивном материале рекомендуется дополнительно исследовать кариотип лейкоцитов матери и отца. В предоставленном материале была обнаружена Y-хромосома. В абортивном материале не обнаружено микроделеций и микродубликаций, характерных для следующих наиболее распространенных синдромов данной нозологической группы: 1p36 микроделеционный синдром, 2p16.1-p15 микроделеционный синдром, 2q23.1 микроделеционный/микродубликационный синдром, 3q29 микроделеционный/микродубликационный синдром, 9q22.3 микроделеционный синдром, LIS1-ассоциированная лиссэнцефалия (синдром Миллера-Дикера/ изолированная лиссэнцефалия/ синдром двойной коры), SATB2 – ассоциированный синдром, нейрофиброматоз 1 типа, KANSL1-связанная умственная отсталость, синдром Виттевеена-Колька, синдром Вольфа-Хиршорна, синдром

Продолжение на следующей странице



Перейти на исходный документ результатов лабораторного тестирования



Врач лаборатории  
 Макарова Т. А.

## ТЕСТ ТТТ ТЕСТ

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 40 лет  
ИНЗ: 900007847  
Дата взятия образца: 22.03.2021  
Дата поступления образца: 22.03.2021 14:34  
Врач: 22.03.2021 18:05  
Дата печати результата: 05.04.2021 14:16

## test MO АРМПС2

8 (495) 363-0-363  
Москва, ул.Нагатинская, 1

ДиДжорджи/велокардиофациальный синдром, синдром дупликации 15q, синдром дупликации гена МЕСР2, синдром кошачьего крика, синдром Лангера-Гидиона (Трихоринофалангеальный синдром II типа), синдром Прадера-Вилли/синдром Ангельмана, синдром Рубинштейна-Тейби, синдром Смита-Магениса, синдром Сотоса, синдром Фелана-МакДермида, синдром Вильямса-Бойрена, синдром Потоцки-Лупски.  
Отсутствие данных микроделеций и микродупликаций не исключает наличие в материале изменения копийности других локусов.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



Перейти на исходный документ результатов лабораторного тестирования



Врач лаборатории  
Макарова Т. А.