

ФИО

Пол:

Жен

Возраст:

43 года

ИНЗ:

999999999

Дата взятия образца:

13.11.2024 14:44

Дата поступления образца:

14.11.2024 05:42

Врач:

24.11.2024 13:41

Дата печати результата:

15.09.2025

Исследование	Результат	Комментарий
ХМА пренатальный	СМ.КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.
Исполнитель Иванов И.И., заведующий клинико-диагностической лабораторией, врач клинической лабораторной диагностики		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
молекулярно-цитогенетического исследования
(Хромосомный микроматричный анализ пренатальный)

Пациент:
Клинический диагноз:
Материал:
ИНЗ: **Дата рождения:**

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2024): **arr(X,Y)x1,(1-22)x2**

Пол плода: мужской

Хромосомный дисбаланс	Комментарий
Полипloidии	не обнаружено
Анеупloidии	не обнаружено
Вариации числа копий генов	не обнаружено
Делеции гена MECP2	не обнаружено
Делеции и дубликации гена DMD	не обнаружено
Делеции генов SMN1 и SMN2	не обнаружено
Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга	не обнаружено
Общий размер протяженных (>3 000 000 п.н.) участков потери гетерозиготности	0.39%

Патогенного хромосомного дисбаланса не обнаружено.

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

Хромосомный микроматричный анализ позволяет выявить структурные изменения на уровне экзонов (кодирующих участков генов) для генов DMD и MECP2 при достаточном качестве предоставленного биоматериала.

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 анализ 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 экзона либо таргентным секвенированием.

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