

ФИО**Пол:** Жен**Возраст:** 40 лет

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 10.11.2023

Дата поступления образца: 10.11.2023

Врач: 10.11.2023

Дата печати результата: 24.11.2023

Исследование	Результат	Комментарий
ХМА абортивного материала расширенный	СМ.КОММ	Результат исследования прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Хромосомный микроматричный анализ абортивного материала
расширенный

Пациент:

Направительный диагноз:

Дата рождения:

Тип биоматериала: абортивный материал

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

1. ХРОМОСОМНАЯ ПАТОЛОГИЯ

Формула (ISCN 2020)	Пол	Клиническая интерпретация
arr(22)x3	М	Обнаружена трисомия хромосомы 22

2. ВАРИАНТЫ В ГЕНАХ, СВЯЗАННЫХ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМИ
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Не обнаружено.

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ АБОРТИВНОГО МАТЕРИАЛА РАСШИРЕННЫЙ

Информация об исследовании

Хромосомный микроматричный анализ abortивного материала расширенный (молекулярное кариотипирование) – это тест для определения числовых и структурных аномалий хромосом (анеуплоидии, триплоидии, делеции, дупликаций), участков потери гетерозиготности и однородительских дисомий), а также генных мутаций, связанных с аутосомно-рецессивными наследственными заболеваниями. 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, например, микроделеционные и микродупликационные синдромы, а также другие клинически значимые изменения. Определение генотипа предоставленного биоматериала позволяет, также выявлять контаминацию материнскими клетками, которая является частой причиной ложноотрицательных результатов при стандартном анализе кариотипа.

ЗНАЧЕНИЕ РАСШИРЕННОГО ХРОМОСОМНОГО МИКРОМАТРИЧНОГО АНАЛИЗА АБОРТИВНОГО МАТЕРИАЛА ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПРИЧИН НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Более половины случаев всех спонтанных абортв в первом триместре вызваны хромосомными нарушениями. Большинство беременностей с хромосомными перестройками у плода заканчиваются самопроизвольным выкидышем в течение первых 12 недель. Если обнаружена анеуплоидия одной или нескольких хромосом, то, как правило, это спонтанное событие, которое имеет некоторую вероятность повторения, но не требует никакого лечения.

При обнаружении триплоидии или полногеномной однородительской дисомии необходимо обследование родителей с целью установления происхождения обнаруженного дисбаланса и дифференциальной диагностики доброкачественной (дигинической) триплоидии от частичного (диандрического) или диагностики полного пузырного заноса. При пузырном заносе необходимо дополнительное обследование и своевременное лечение.

При обнаружении несбалансированной транслокации рекомендуется обследование родителей на наличие сбалансированной транслокации.

При обнаружении носительства патогенного варианта в гене, связанном с аутосомно-рецессивным заболеванием может быть рекомендовано обследование родителей на носительство этой и других патогенных вариантов в соответствующем гене.

Если в результате молекулярного кариотипирования обнаружены патогенные изменения, необходима консультация врача-генетика, который может правильно их оценить, дать соответствующие рекомендации и определить прогноз.

Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом и генных мутаций полностью не исключает генетической природы невынашивания беременности.

Ограничения молекулярного кариотипирования

Молекулярное кариотипирование не выявляет сбалансированные хромосомные изменения, мозаицизм менее 20%, экспансию тринуклеотидных повторов, микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода, а также однонуклеотидные и мультинуклеотидные изменения, не включенные в исследование.

Молекулярное кариотипирование выполняется на генетическом анализаторе ГЕНОСКАН 3000 с использованием SNP-олигонуклеотидных микроматриц. Регистрационное удостоверение федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения и социального развития № ФСП 2010/08511

СПИСОК ГЕНОВ И КОЛИЧЕСТВО ПАТОГЕННЫХ ВАРИАНТОВ, ВКЛЮЧЕННЫХ В ИССЛЕДОВАНИЕ

ABCA4(2), ABCB11(5), ABCB4(1), ABCC2(2), ABCC6(1), ABCC8(2), ABCD1(3), ACADM(5), ACADVL(3), ACKR1(1), ACTA2(7), ACTC1(6), ACTG2(1), ACVRL1(2), ADAMTS2(1), ADGRG1(1), ADSL(1), AGL(1), AGXT(1), AIP(1), AIRE(1), ALDH3A2(2), ALDOB(2), ALG1(1), ALG13(1), ALK(3), ANKRD11(1), ANO5(4), APC(248), APOB(27), AQP1(1), AQP2(1), ARID1B(2), ARSA(2), ARSB(1), ASL(4), ASPA(2), ASPM(1), ASS1(1), ATM(25), ATP7A(2), ATP7B(30), ATRX(1), BAP1(1), BARD1(2), BBS2(1), BCHE(4), BCKDHB(1), BMP1A(36), BRCA1(1566), BRCA2(1807), BRIP1(5), BTBD7(7), CACNA1A(1), CACNA1S(3), CALR(1), CAPN3(10), CASR(2), CBL(4), CBS(3), CC2D2A(4), CCDC40(1), CCM2(1), CD55(1), CD59(1), CDC73(2), CDH1(3), CDH23(1), CDK4(1), CDKN1C(4), CDKN2A(1), CFTR(157), CHD7(5), CHEK2(3), CHM(1), CLCN1(6), CLMP(1), CNTNAP2(1), COL3A1(240), COL4A5(2), COL6A1(1), COL6A2(2), COL6A3(2), CPLANE1(2), CREBBP(1), CSTB(1), CTNS(2), CYBB(1), CYLD(1), CYP11A1(1), CYP11B(7), CYP21A2(9), CYP27A1(1), CYP27B1(1), CYP2C8(1), DCAF17(1), DDB2(3), DES(1), DHCR7(4), DHDDS(1), DICER1(6), DIS3L2(1), DKC1(26), DMD(20), DNAH11(1), DNAJB6(1), DPYD(2), DSC2(4), DSG2(9), DSP(53), DYNC1H1(1), DYSF(2), EHBP1(1), EIF2B5(1), ELN(1), ELP1(1), EMD(3), ENG(2), EPCAM(1), ERCC2(8), ERCC3(2), ERCC4(1), ERCC5(2), ERMAP(1), ETFDH(2), EXOSC3(1), EXT1(3), EXT2(2), EZH2(5), F11(1), FAH(5), FAM161A(2), FANCA(22), FANCC(1), FANCD2(3), FANCI(3), FBN1(291), FBXL4(2), FGF23(1), FH(9), FLCN(9), FLNA(1), FMO3(8), FOLR1(1), FOXL2(1), FTH1(1), FUS(1), G6PD(17), GAA(3), GALC(2), GALT(5), GATA2(5), GBA(3), GCDH(5), GCK(6), GCNT2(2), GJB1(4), GJB2(7), GLA(90), GLDC(1), GLI3(3), GLRA1(1), GNE(4), GPC3(2), GRHPR(1), GSS(1), HADHA(1), HAMP(1), HBA2(1), HBB(15), HDAC8(1), HEXA(3), HFE(7), HGD(2), HJV(6), HNF1A(9), HOGA1(1), HRAS(5), IDS(4), IDUA(2), IGHMBP2(1), IL2RA(1), INS(1), IQCB1(1), IVD(1), JAG1(6), JAK2(1), JUP(3), KCNH2(105), KCNQ1(81), KIF7(1), KIT(9), KLF1(2), KMT2D(3), KRAS(2), KRIT1(1), LAMA2(1), LAMB3(1), LAMP2(10), LDLR(392), LDLRAP1(5), LIG4(2), LITAF(1), LMBRD1(1), LMNA(79), LPAR6(3), MAOA(1), MAP2K1(2), MAP2K2(3), MAT1A(1), MAX(1), MBTPS2(1), MC4R(1), MCCC1(2), MCOLN1(1), MECP2(3), MEF2C(1), MEFV(1), MEN1(82), MET(3), MFN2(2), MITF(1), MLH1(359), MMAB(1), MMACHC(2), MMUT(1), MPI(1), MSH2(350), MSH5(1), MSH6(244), MTM1(7), MUTYH(27), MYBPC3(190), MYH11(3), MYH7(42), MYL2(2), MYL3(1), MYO7A(2), NBN(3), NDP(2), NEU1(2), NF1(24), NF2(30), NGLY1(1), NHP2(2), NIPBL(10), NOP10(1), NPC1(3), NPHS1(2), NRAS(3), NSD1(9), OCA2(1), OFD1(1), OPA1(1), OTC(230), PAH(23), PALB2(25), PAX4(1), PAX6(1), PCCA1(1), PCDH19(1), PCSK9(6), PDGFRA(1), PDGFRB(1), PEX1(1), PHEX(2), PHOX2B(2), PIGN(1), PIK3CD(1), PKLR(1), PKP2(51), PMM2(5), PMS2(78), POMT1(1), POMT2(1), PPARG(1), PPP2R5D(1), PRF1(8), PRKAG2(3), PRKARIA(4), PRKG1(1), PRX(1), PSMB8(1), PTCH1(3), PTEN(140), PTPN11(24), PYGM(1), RAB3GAP1(1), RAD50(13), RAD51C(2), RAD51D(4), RAF1(6), RBL1(96), RECQL4(1), RET(23), RHAG(8), RHD(1), RIT1(1), RUNX1(5), RYR1(64), RYR2(22), SATB2(1), SBDS(1), SCN1A(5), SCN4A(3), SCN5A(73), SDHAF2(1), SDHB(46), SDHC(5), SDHD(30), SERPINA1(1), SGCA(1), SGCE(2), SGCG(2), SGSH(1), SH2B3(1), SHOC2(1), SIL1(1), SKIV2L(1), SLC12A3(1), SLC12A6(1), SLC14A1(2), SLC17A5(2), SLC19A3(1), SLC22A12(1), SLC22A5(3), SLC25A13(1), SLC26A2(1), SLC26A4(1), SLC2A1(1), SLC40A1(6), SLC4A1(3), SLC52A2(1), SLC7A9(1), SMAD3(14), SMAD4(46), SMARCA4(5), SMARCB1(1), SMC1A(1), SMPD1(5), SOD1(1), SOS1(10), SPAST(3), SPTLC2(1), SRCAP(1), STAC3(1),

STAT1(1), STAT3(1), STK11(51), STXBPI(1), SURF1(3), TCF4(1), TERT(10), TFR2(8), TG(1), TGFBR1(14), TGFBR2(21), TGM1(1), TH(1), TINF2(6), TMEM127(2), TMEM43(2), TMEM70(1), TNNT3(14), TNNT2(8), TOE1(1), TP53(84), TPM1(6), TPM2(1), TPP1(1), TRPV4(1), TSC1(81), TSC2(173), TTC7A(2), TTR(1), TYR(2), UBE3A(1), UGT1A1(7), UROS(1), USH1C(1), USH2A(9), VARS2(1), VCP(1), VHL(60), VKORC1(4), VPS13B(1), WDR62(1), WFS1(1), WT1(17), XK(8), ZEB2(3)