

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 40 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 08.06.2021
Дата поступления образца: 08.06.2021 12:42
Врач: 08.06.2021 17:18
Дата печати результата: 08.06.2021 17:22

Исследование хромосом в абортивном материале, расширенное

Исследование	Результат	Комментарий
выявление 30 распространенных микроделеций/микродупликаций	не обнаруж.	Не обнаружено 30 распространенных микроделеций/микродупликаций в абортивном материале
Исследование трисомий и моносомий всех хромосом	обнаруж.	Обнаружена анеуплоидия: моносомия X-хромосомы.
Исследование субтеломерных делеций и дупликаций всех хромосом	не обнаруж.	Не обнаружено субтеломерных делеций и дупликаций 22-ух аутосомных и половых (XY) хромосом в абортивном материале
Наличие Y- хромосомы	не обнаруж.	Не обнаружено Y-хромосомы
Заключение	см. комм	Хромосомные аномалии плода являются одной из частых причин (50% всех случаев) спорадического невынашивания беременности. Наиболее частыми хромосомными аномалиями, приводящие к потере плода, являются количественные изменения хромосом (86%). Обнаружение количественных изменений хромосом (трисомия или моносомия) в ткани абортуса подтверждает, что спорадическое невынашивание вызвано хромосомной аномалией. При выявлении количественного изменения хромосом (трисомии или моносомии) рекомендуется проведение исследования кариотипа по лимфоцитам периферической крови женщины, а также крови мужчины для исключения возможно наличия сбалансированных транслокаций, которые могут приводить к повторному невынашиванию. В предоставленном материале не было обнаружено Y-хромосомы. В абортивном материале не было обнаружено субтеломерных делеций и дупликаций 22-ух аутосомных и половых (XY) хромосом, а также неуравновешенных транслокаций. В абортивном материале не обнаружено микроделеций и микродупликаций, характерных для следующих наиболее распространенных синдромов данной нозологической группы: 1p36 микроделеционный синдром, 2p16.1-p15 микроделеционный синдром, 2q23.1 микроделеционный/микродупликационный синдром, 3q29 микроделеционный/микродупликационный 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 ДиДжорджи/велокардиофациальный синдром, синдром дупликации 15q, синдром дупликации гена MECRP2, синдром кошачьего крика, синдром Лангера-Гидиона (Трихоринофалангеальный синдром II типа), синдром Прадера-Вилли/синдром Ангельмана, синдром Рубинштейна-Тейби, синдром Смита-Магениса, синдром Сотоса, синдром

Продолжение на следующей странице

М.П. / Подпись врача

ФИО

Пол:	Жен
Возраст:	40 лет
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	08.06.2021
Дата поступления образца:	08.06.2021 12:42
Врач:	08.06.2021 17:18
Дата печати результата:	08.06.2021 17:22

Фелана-МақДермида, 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/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача