

**ФИО****Пол:** Жен**Возраст:** 44 года

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 18.09.2024 07:00

Дата поступления образца: 19.09.2024 14:15

Врач: 19.09.2024 14:22

Дата печати результата: 19.09.2024

Исследование	Результат	Единицы	Референсные значения
ХМА пренатальный	<b>СМ.КОММ.</b>		

Исполнитель Иванов И.И., врач - лабораторный генетик

Комментарии к заявке:

Локализация: Пуповинная кровь

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [www.invitro.ru](http://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:** нет

**Материал:** Пуповинная кровь

**Дата исследования:** 15.03.2024

**Дата рождения:** 01.01.2001

**ИНЗ:** 999999999

**РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ**

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2020): **arr(X,Y)x1,(1-22)x2**

**Пол плода:** мужской

*1. Анеуплоидии:*

Не обнаружено.

*2. Вариации числа копий генов (CNV):*

Не обнаружено.

*3. Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга:*

Не обнаружено.

*4. Общий размер протяженных (>3 000 000 п.н.) участков потери гетерозиготности - 0,11% (общепопуляционный уровень)*

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**

Расширенный хромосомный микроматричный анализ выявляет структурные изменения на уровне экзонов (кодирующих участков генов), генов или участков хромосом с известной клинической значимостью.

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 экзона либо таргентным секвенированием.**

**Расширенный 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*