



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

молекулярно-цитогенетического исследования (Хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня)

Пациент: ПРИМЕР

Дата рождения: 01.01.2021

Клинический диагноз: Обследование

Материал: Кровь EDTA

Дата поступления образца: 23.03.2023

Дата исследования: 19.04.2023

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

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

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 – нет (общепопуляционный уровень).

Патогенного хромосомного дисбаланса не обнаружено.

19.04.2023 г. Врач – лабораторный генетик



Каплина Н.М.

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 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.

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