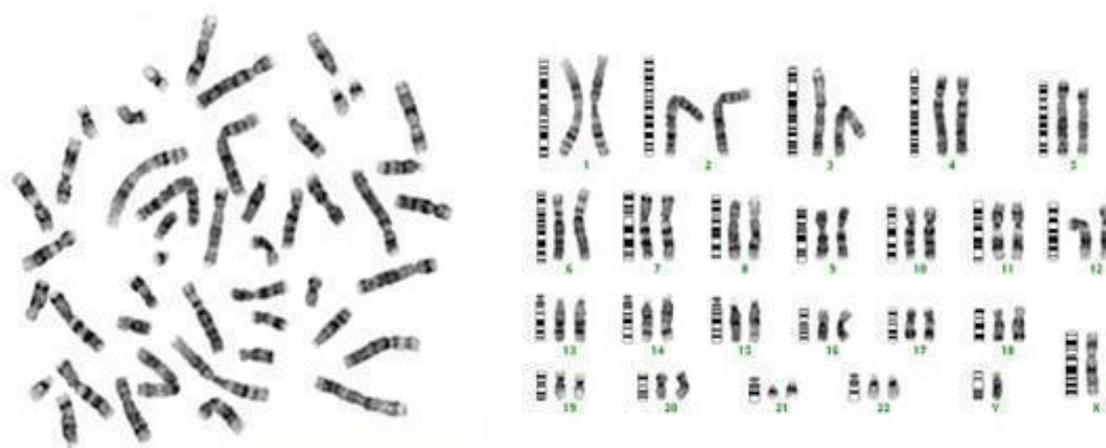


ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

«Кариотип» это совокупность морфологических особенностей полного хромосомного набора единичной клетки.

Кариотипирование - анализ числа и структуры метафазных хромосом из клеток соматических тканей с помощью цитогенетических методов. Результатом кариотипирования является описание кариотипа в виде формулы с указанием общего числа хромосом и набора половых хромосом.

Так выглядят хромосомы при микроскопии:



ЗАЧЕМ ЭТО ДЕЛАЕТСЯ?

Клинические показания для исследования в постнатальной диагностике:

Наличие у пациента:

- ✓ первичной, вторичной аменореи или ранней менопаузы;
- ✓ аномальной спермограммы-азоспермии или выраженной олигоспермии;
- ✓ клинически выраженных отклонений в росте (низкий рост, высокий

рост) и размере головы (микроцефалия, макроцефалия);

- ✓ аномальных гениталий;
- ✓ аномального фенотипа или дисморфий;
- ✓ врожденных пороков развития;
- ✓ умственной отсталости или нарушения развития;
- ✓ клинических проявлений делеционного/микроделеционного/дупликационного синдрома;
- ✓ X-сцепленного рецессивного заболевания у женщин;
- ✓ клинических проявлений синдромов хромосомной нестабильности;
- ✓ при мониторинге после трансплантации костного мозга.

Супружеские пары с:

- ✓ хромосомными аномалиями или необычными вариантами хромосом у плода, обнаруженными при пренатальной диагностике;
- ✓ повторными выкидышами (3 и более);
- ✓ мертворождениями, неонатальной смерти плода при невозможности обследования пораженного плода;
- ✓ наличием у ребенка хромосомной аномалии или необычного хромосомного варианта;
- ✓ бесплодием неизвестной этиологии.

Наличие у родственников пациента:

- ✓ хромосомных перестроек;
- ✓ умственной отсталости, предположительно хромосомного происхождения, при невозможности обследования;
- ✓ репродуктивных потерь, врожденных пороков развития плода или мертворождения неясного происхождения.

КАК ЭТО ДЕЛАЕТСЯ?

Для анализа структуры и функции митотических хромосом в клетках разработано множество методов. Выбор метода определяется конкретной целью исследования, однако в любом случае он состоит из двух этапов:

- **получения хромосомных препаратов**
- **собственно анализа**

Цитогенетический метод обследования занимает ведущее место среди методов лабораторной диагностики при медико-генетическом консультировании и в пренатальной диагностике. Несмотря на это следует строго придерживаться объективных показаний для направления пациентов на исследование кариотипа.

Для кариотипирования по лимфоцитам применяют стандартную методику стимулирования клеток к делению с помощью митогенов и культивирования их в течении 72 часов.

Наличие структурных перестроек или численных аномалий хромосом у одного из родителей увеличивает вероятность рождения ребенка с хромосомной патологией.

Частота носителей сбалансированных структурных перестроек значительна и составляет примерно 1:400 в популяции или 1:500 среди новорожденных. Частота носительства сбалансированных транслокаций среди супружеских пар с нарушением репродуктивной функции составляет примерно 1:100-1:200.

Реальный риск рождения жизнеспособных детей с несбалансированным кариотипом определяется спецификой хромосом, вовлеченных в

транслокацию, размерами транслоцированных сегментов и полом носителя. Максимальная частота рождения ребенка с пороками развития достигает 40%. Эмпирический риск составляет в среднем 14% при отцовском носительстве и 18% при материнском.

Для обозначения численных и структурных хромосомных аномалий используются специальные знаки, символы и сокращения, рекомендованные **Международной цитогенетической номенклатурой хромосом человека (ISCN) с обязательным пояснением обнаруженной аномалии.** Аномалии кариотипа могут быть обусловлены изменениями как числа хромосом, так и их структуры.

Варианты записи нормального кариотипа:

- ✓ **46,XY** - нормальный мужской
- ✓ **46,XX** - нормальный женский

ПАМЯТКА ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

Материалом для исследования чаще всего служит венозная кровь, взятая стерильно с раствором гепарина в качестве антикоагулянта.

Методика приготовления препаратов для цитогенетического исследования предполагает работу с живыми клетками, поэтому важно соблюдать правила транспортировки и хранения образца.

Оптимальной является температура 4-6°C, образец крови должен быть в равной степени защищен как от замораживания, так и от перегрева!

1. Кровь на исследование желательно сдавать после приема пищи
2. Дни сдачи крови: понедельник, вторник, четверг, пятница
с 9.00 до 13.00
3. Срок исполнения анализа - 2 недели.
4. Стоимость исследования с забором крови - 3900 руб.

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ХОРИОНА ПРИ ЗАМЕРШЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ

Невынашивание беременности представляет собой серьезную проблему в акушерско-гинекологической практике.

Показано что 12-15% всех клинически установленных беременностей завершаются самопроизвольным выкидышем.

Одной из ведущих причин эмбриональной гибели являются аномалии кариотипа. По обобщенным данным частота хромосомных аномалий у самопроизвольных выкидышей до 10 недели составляет 65-70%, а до 12 недели — 35-40%.

Таким образом, цитогенетический анализ abortивного материала при замерших беременностях и самопроизвольных выкидышей имеет большое диагностическое и прогностическое значение.

ПАМЯТКА ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

Операционный материал (хорион с фрагментами плодного яйца и децидуальными оболочками) должен быть доставлен в лабораторию в течение 2-4 часов после операции в физиологическом растворе, соблюдая условия стерильности с сопроводительными документами, в которых необходимо указать ФИО, возраст матери, срок беременности, характер нарушений. Желательно, чтобы период между остановкой развития беременности и ее прерыванием не превышал 2-х недель, т. к. при мацерации ткани хориона затруднено получение хромосомных препаратов.

1. Abortивный материал на исследование желательно сдавать в течение 2-3 часов после прерывания беременности
2. Дни сдачи - по рабочим дням с 9.00 до 15.00
3. Срок исполнения анализа 2 недели.
4. Стоимость исследования - 5000 руб.