

**ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский Центр им. В. А. Алмазова»
Минздрава России**

ЦКДЛ лаборатория микробиологии

Список лабораторных услуг

Пренатальное кариотипирование	
Вид биоматериала	ворсины хориона, плаценты, пуповинная кровь
Метод исследования	цитогенетическое исследование ворсин хориона/плаценты и пуповинной крови плода выполняется с целью выявления структурных изменений хромосом и изменения их числа
Показания к исследованию	• наличие хромосомной аномалии у предыдущего ребенка в семье; • мертворожденный ребенок с хромосомной аномалией; • хромосомные перестройки, хромосомный мозаицизм или анеуплоидия по половым хромосомам у родителей; • высокий риск хромосомной аномалии у плода по результатам раннего пренатального скрининга; • выявленные при ультразвуковом исследовании аномалии развития у плода; • подозрение на мозаицизм у плода по результатам первого пренатального исследования; • множественные врожденные пороки развития; • аномальное строение половых органов, неопределенный пол
Подготовка к исследованию	Для исследования применяют процедуры забора клеток хориона или плаценты, пуповинной крови. К ним относят кордоцентез, биопсию хориона, плацентоцентез. Инвазивные процедуры применяют только по строгим показаниям врача
Краткое описание	При анализе хромосомного материала, полученного из ворсин хориона и плаценты, оценивается не менее 11 метафазных пластинок. В соответствии с лабораторным результатом первичного стандартного анализа культивированных клеток, принято различать 3 уровня мозаицизма <i>in vitro</i>, а именно: Уровень I: Хромосомная аномалия в одной клетке, обнаруженная при стандартном анализе. Если аномалия не подтверждается при анализе дополнительных клеток, то она признается культуральным артефактом (псевдомозаицизмом), не заносится в формулу кариотипа и не упоминается в заключении. Уровень II: Одна и та же хромосомная аномалия в двух или более клетках обнаружена на препаратах из суспензии клеток из одного культурального флакона (или в одной-двух колониях из одной культуры при фиксации <i>in situ</i>). Если аномалия не подтверждается при анализе дополнительных клеток из других независимых культур (или из других колоний из других независимых культур), то аномалия признается псевдомозаицизмом и игнорируется. Уровень III: Одна и та же хромосомная аномалия в двух или более клетках из двух и более независимых культур. Уровень III наиболее вероятно соответствует истинному мозаицизму. При записи формулы кариотипа в соответствии с ISCN рекомендуется в квадратных скобках указать число проанализированных клеток из каждой клеточной линии.

	В заключении рекомендуется указать, что обнаруженный межклеточный мозаицизм может не отражать уровень мозаицизма в других тканях. Объём дополнительных исследований для выяснения уровня мозаицизма связан как с хромосомой специфичностью, так и с методом приготовления препаратов (анализ суспензии клеток или отдельных колоний). Учитывая, что уровень межклеточного мозаицизма в разных тканях может различаться, при анализе мозаицизма, включая дополнительные исследования, рекомендуется руководствоваться принципом «диагностической целесообразности и разумной достаточности». В случае обнаружения единичных клеток с хромосомной аномалией на препаратах, приготовленных прямым методом из нативных образцов или краткосрочных органных культур хориона, рекомендуется исследовать все метафазные пластинки (на всех полученных препаратах). При этом вероятность подтверждения мозаицизма, обнаруженного в трофобласте зависит от типа хромосомной аномалии. .
Заключение	Результат исследования необходимо записать в виде цитогенетической формулы, записанной в соответствии с ISCN, с указанием количества просмотренных метафазных пластинок и словесного описания обнаруженных аномалий. В некоторых случаях заключения могут быть сложными и требовать подробного обсуждения с врачом-клиническим генетиком, направившим пациента на исследование
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; S. Karger AG, Basel, 2020 ISCN Symbols and Abbreviated Terms//Coriell Institute for Medical Research Юдина Е.В., Медведев М.В. Основы пренатальной диагностики, 2008 год.