

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

ЦКДЛ лаборатория микробиологии

Список лабораторных услуг

Постнатальное кариотипирование	
Вид биоматериала	периферическая кровь
Метод исследования	Цитогенетическое исследование, позволяющее установить аномалии числа хромосом и наличие структурных перестроек.
Показания к назначению	• наличие хромосомной аномалии у предыдущего ребенка в семье; • мертворожденный ребенок с хромосомной аномалией; • хромосомные перестройки, хромосомный мозаицизм или анеуплоидия по половым хромосомам у родителей; • множественные врожденные пороки развития; • множественные микроаномалии развития; • низкий вес при рождении; • аномальное строение половых органов, неопределенный пол; • умственная отсталость, отставание в психомоторном развитии; • выраженные отклонения в росте (низкий рост, высокий рост) и размерах головы (микроцефалия, макроцефалия); • отставание в физическом и половом развитии; • первичная или вторичная аменорея или ранняя менопауза; • аномальная спермограмма – азооспермия или выраженная олигоспермия; • клинические проявления синдрома микроструктурной аномалии; • X-сцепленное рецессивное заболевание у женщин; • бесплодие неясной этиологии; • репродуктивные потери, врожденные пороки развития плода или мертворождения невыясненной этиологии; • наличие у ребенка хромосомной аномалии или необычного хромосомного варианта; • наличие хромосомной аномалии в семье; • умственная отсталость у родственника, при невозможности обследования больного; • хромосомные аномалии или необычные хромосомные варианты у плода, обнаруженные при пренатальной диагностике; • хромосомные аномалии, выявленные при исследовании биоматериала спонтанных выкидышей, тканей мертворожденного или плода с пороками развития неизвестной этиологии, а также биоматериала, полученного после прерывания беременности в связи с наличием врожденных пороков развития у плода или при не развивающейся беременности
Подготовка к исследованию	В пробирку с литий — гепарином необходимо забрать не менее 3-4 мл периферической крови, тщательно перемешать. Предварительная подготовка для сдачи анализа не нужна. В случае лечения антибиотиками и другими сильнодействующими лекарствами лучше выждать 10-14 дней до сдачи крови для кариотипирования.
Краткое описание	Для классического цитогенетического анализа при определении кариотипа

	путём анализа метафаз, полученных из Т-лимфоцитов, необходимо просмотреть не менее 15 хромосомных пластинок. Метафазный анализ включает сопоставление гомологичных хромосом (а также оценку блоков Х- и Y-хромосом) – посегментный анализ. Если один гомолог из пары вовлечен в наложение, эта пара гомологов должна быть независимо проанализирована в других пластинках, чтобы исключить структурные перестройки.
Заключение	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы 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; Karger AG, Basel, 2020. ISCN Symbols and Abbreviated Terms//Coriell Institute for Medical Research. Генетика в клинической практике / [В.Н. Горбунова, М.А. Корженевская, Е.В. Карпова]; ред. В.Н. Горбунова, М.А. Корженевская. – СПб.: СпецЛит, 2015.