

Наименование услуги	Полногеномная диагностика микроделеционных / микродупликационных синдромов и хромосомных аномалий на ДНК-микрочипах
Код услуги	А 27.30.240
Краткая информация о заболевании	К основным показаниям для проведения полногеномной диагностики хромосомных аномалий на ДНК-микрочипах относят задержку физического, психомоторного, речевого и интеллектуального развития, наличие у ребенка множественных врожденных пороков развития, подозрение на хромосомную болезнь по клинической симптоматике (изменение формы и размеров черепа; изменение вида лица и его пропорций; аномалии конфигурации и расположения лба; аномалии глаз, подбородка, носа, ушных раковин, челюсти; внешних гениталий; изменения пальцев; изменения кожи и кожных придатков и др.), наличие неврологической симптоматики (гипотонии, эпилептических приступов, нистагма д.р.), нарушение репродуктивной функции неясного генеза у мужчин и женщин.
Информация о методе.	<p>Полногеномная диагностика микроделеционных / микродупликационных синдромов и хромосомных аномалий на ДНК-микрочипах (array comparative genomic hybridization, aCGH) – современный метод молекулярно-генетической диагностики, позволяющий находить несбалансированные микроструктурные хромосомные перестройки, которые не могут быть выявлены стандартными методами световой микроскопии.</p> <p>Суть метода матричной сравнительной геномной гибридизации заключается в том, что для анализа используют равные количества опытной ДНК, полученной от пациента, и стандартной контрольной ДНК. Опытная и контрольная ДНК метятся разными флуоресцентными красителями, после чего их смешивают между собой и наносят на микрочип – специальное стекло, к которому ковалентно пришиты небольшие последовательности ДНК (ДНК-зонды), с которыми гибридизуется ДНК опытной и контрольной проб. Далее микрочип сканируют на флуоресцентном сканере для получения количественной оценки сигнала флуоресценции, соответствующей количеству ДНК. Соотношение двух флуорофоров в каждой точке чипа свидетельствует о наличии или отсутствии хромосомной мутации в данном хромосомном локусе.</p> <p>Технология aCGH обладает более высокой разрешающей способностью по сравнению со стандартным кариотипированием. Тем не менее, она не позволяет врачу-лабораторному генетику диагностировать генные мутации, сбалансированные хромосомные aberrации (инверсии, сбалансированные транслокации, геномные мутации), а также не способна детектировать низкоуровневый мозаицизм (менее 30%).</p>
Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 4 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.
Срок выполнения	15 рабочих дней