

Наименование услуги	Полногеномная диагностика микроделеционных / микродупликационных синдромов и хромосомных аномалий на ДНК-микрочипах
Код услуги	А 10.20.001.102
Краткая информация о заболевании	Полногеномная амплификация ДНК из одной или нескольких эмбриональных клеток (6-50 пг ДНК) является неотъемлемым этапом пробоподготовки при проведении высокочувствительных ПЦР-исследований, а также анализа ДНК методами микроматричной сравнительной геномной гибридизации (aCGH) и массового параллельного секвенирования (MPS). Данные методы широко используются в циклах экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) при проведении преимплантационного генетического скрининга (ПГС) или преимплантационной генетической диагностики (ПГД).
Информация о методе.	Среди методов полногеномной амплификации выделяют методы, основанные на полимеразной цепной реакции (ПЦР), и изотермические методы, которые обеспечивают максимально возможную представленность и пропорциональность всех участков исследуемого генома, а также обладают минимальным смещением, то есть наиболее точно представляют первичную последовательность ДНК в продуктах полногеномной амплификации. В Медико-генетическом центре (Генетической клинике) НИИ Медицинской генетики осуществляется полногеномная амплификация ДНК из эмбриональных клеток методом амплификации по технологии множественного замещения цепи (англ. Multiple Displacement Amplification, MDA) и полногеномная амплификация на основе полимеразной цепной реакции.
Требование к материалу	Для выполнения анализа эмбриологом проводится биопсия бластомера эмбриона на третьи сутки развития эмбриона или биопсия 5-10 клеток трофэктодермы бластоцисты, то есть эмбриона на пятые сутки развития. Клетки помещают микропробирку, содержащую 2,5 мкл стерильного натрий-фосфатного буфера (англ. Phosphate Buffered Saline, PBS) и хранятся при температуре -20°C .
Срок выполнения	15 рабочих дней