

Наименование услуги	Пренатальная полногеномная диагностика микроделеционных / микродупликационных синдромов и хромосомных аномалий на ДНК-микрочипах
Код услуги	A 27.30.237
Краткая информация о заболевании	К стандартным показаниям для проведения пренатальной полногеномной диагностики хромосомных аномалий на ДНК-микрочипах относят: возраст женщин старше 35 лет; рождение предыдущего ребенка с хромосомной патологией; рождение предыдущего ребенка с множественными пороками развития; семейное носительство хромосомных перестроек; наличие заболеваний в семье с различным типом наследования; наличие ультразвуковых маркеров хромосомной патологии плода; отклонение сывороточных маркеров крови (α -фетопротеина, хорионического гонадотропина) от нормы.
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 биологический материал, получаемый при проведении таких инвазивных процедур, как амниоцентез (амниотическая жидкость), хорионбиопсия (ворсины хориона), плацентоцентез (биопсия плаценты) и кордоцентез (пуповинная кровь).
Срок выполнения	15 рабочих дней