

Хромосомный микроматричный анализ abortивного материала.

Панченко Е.Г.¹, Канивец И.В.^{1,2}, Романова И.И.^{1,3}, Киевская Ю.К.¹, Кудрявцева Е.В.^{1,4}, Пьянков Д.В.¹, Коростелев С.А.¹

¹Медико-генетический центр «Геномед», Москва

²Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Москва

³Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Казанский (Приволжский) федеральный университет», Казань

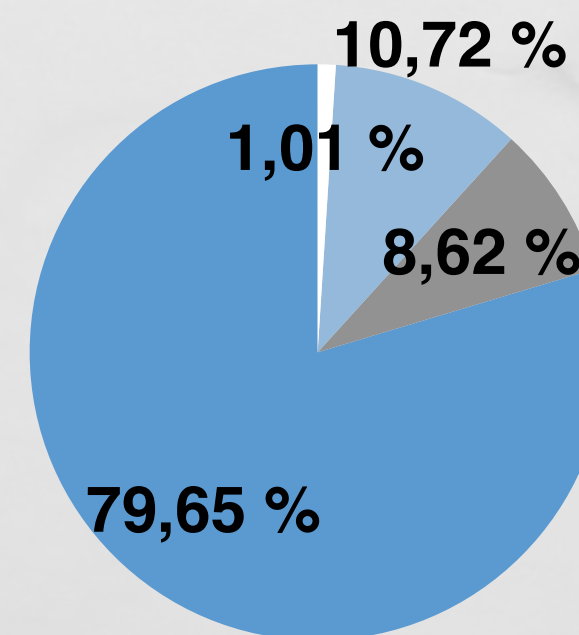
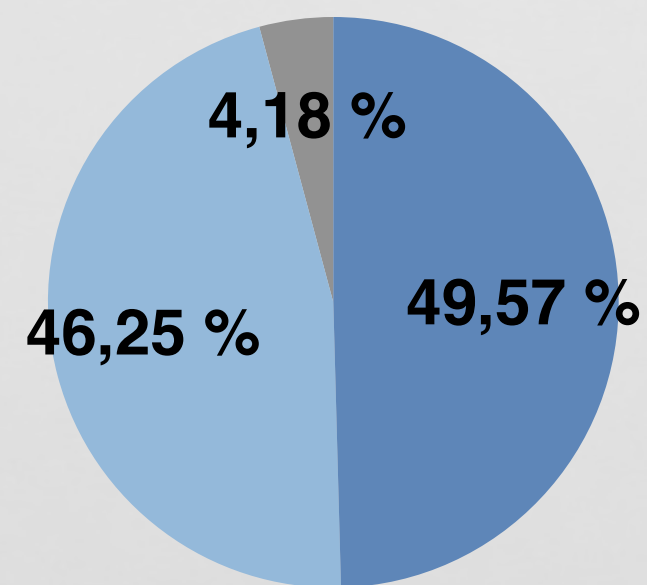
⁴Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет», Екатеринбург.

Невынашивание беременности (НБ) является актуальной проблемой и встречается с частотой до 15–25%, достигая в первом триместре **80%**. Хромосомные аномалии являются причиной НБ в **50–60%** случаев.

Материалы и методы

- 2201 образец ДНК, выделенной из ворсин хориона, а также тканей плодов при неразвивающихся беременностях
- SNP-хромосомный микроматричный анализ (ХМА)

Результаты исследования



- Тетраплоидия
- Триплоидия
- Субмикроскопические ХА, из них 15,95% составили терминальные делеции и дупликации, указывающие на высокую вероятность несбалансированной транслокации
- Анеуплоидии, в том числе нескольких хромосом и мозаичные формы
- Хромосомные аномалии
- Норма
- Неинформативный паттерн

Заключение

В нашем исследовании ХМА выявил **49,57%** клинически значимых хромосомных аномалий в abortивном материале, в том числе **8,62%** субмикроскопических хромосомных аномалий. Это больше, чем позволяет выявить стандартное цитогенетическое исследование, FISH или КФ-ПЦР. **Внедрение этого метода диагностики в рутинную практику** позволит дать **правильный прогноз** для последующей беременности, а также, в ряде случаев, избежать рождения ребенка с хромосомными аномалиями.