Оптима

молекулярное кариотипирование

ТЕСТ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПРИЧИН НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Все виды хромосомного тестирования отличаются друг от друга. Молекулярное кариотипирование Оптима – это единственный метод тестирования продуктов оплодотворения, созданный на базе хромосомного микроматричного анализа.

Молекулярное кариотипирование «ОПТИМА» поможет ответить на вопросы ваших пациентов:

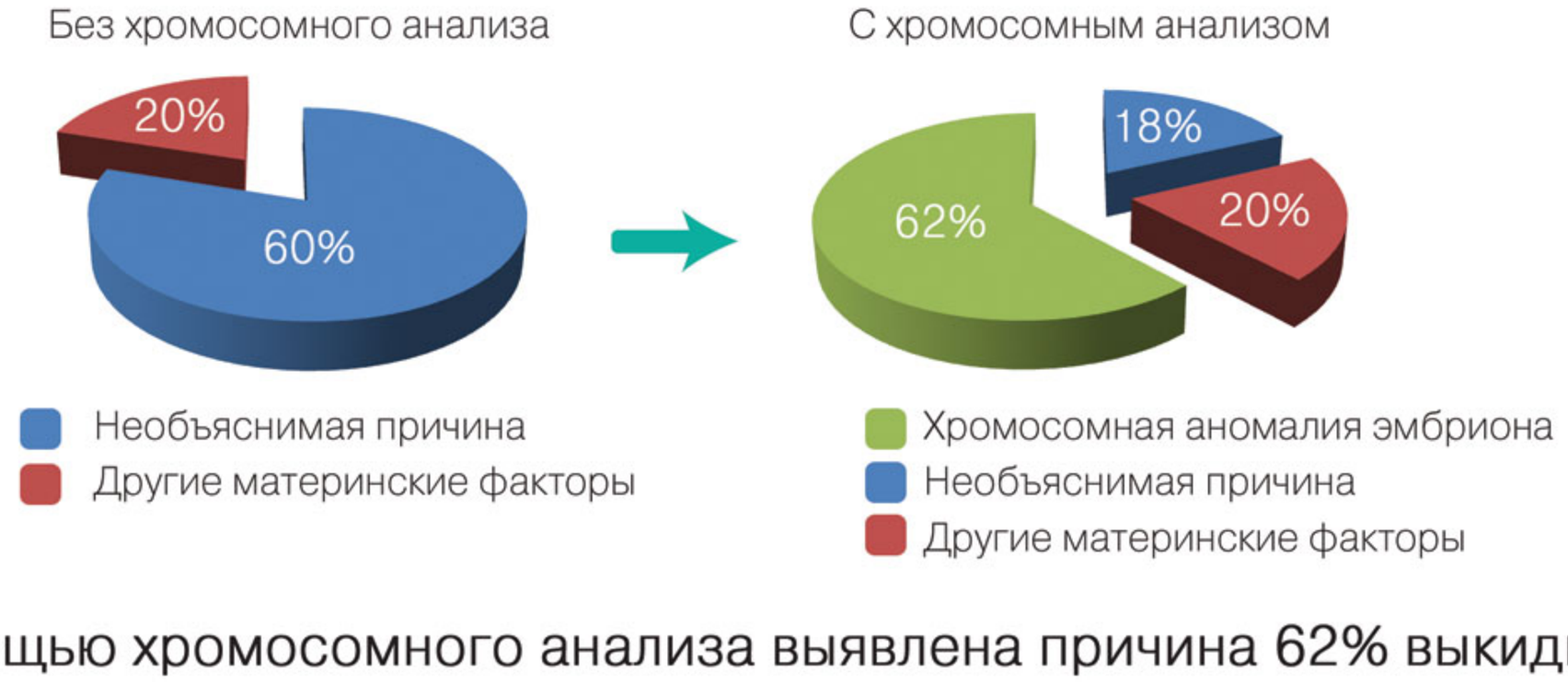
- Почему это произошло?
- Повторится ли это?

В недавно проведенном исследовании отмечалось, что 95% пациентов, которые прошли процедуру анализа хромосом для установления причины выкидыша, были рады, что сделали его; а две трети пациентов, которые его не сделали, сказали, что сожалеют об этом.

ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ
ГЕНОМЕД

115093, г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, кор.5, тел.: 8-800-333-45-38, 8-495-660-83-77

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ЭТИОЛОГИИ ВЫКИДЫША



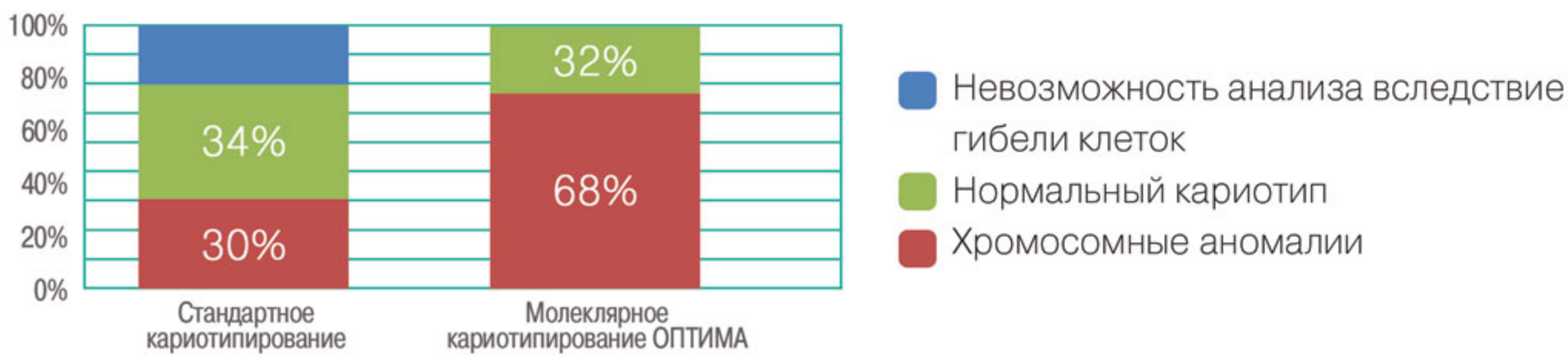
С помощью хромосомного анализа выявлена причина 62% выкидышей, которая в противном случае осталась бы невыясненной.

*Результаты обследования группы женщин в возрасте 35 лет и старше с привычным невынашиванием беременности

Однако, обычное кариотипирование и другие методы часто не дают результата или дают ложный результат. Почему?

Ограничением традиционного кариотипирования является клеточная культура, которую нужно выращивать в лабораторных условиях в течение 2-4 недель. Дегенерирующие, умирающие или уже мертвые клетки для проведения традиционного кариотипирования не подходят, так как их рост в лабораторных условиях зачастую невозможен. Именно это влечет за собой 10-40% риск неудачного результата. Особенно это касается абортивного материала, когда клетки плода погибают при заборе, транспортировке и хранении.

Для молекулярного кариотипирования Оптима не нужны живые клетки. Для проведения исследования достаточно небольшого количества ДНК и ее всегда можно выделить из полученного материала.



Размер хромосомных перестроек – это важно!

Традиционное кариотипирование позволяет определить только численные аномалии хромосом (анеуплоидии и триплоидии) и делеции/дупликации как правило больше 10 млн. п.н. Субмикроскопические изменения остаются не определенными.

Молекулярное кариотипирование Оптима выявляет структурный дисбаланс от 1 млн п.н., по всему геному и от 500 тыс. п.н. в клинически значимых участках генома. Высокая разрешающая способность метода позволяет выявить хромосомную патологию, не выявляемую другими методами.

Объективность данных

При традиционном кариотипировании результат сильно зависит от квалификации специалиста, качества полученного материала и микроскопической техники.

Для молекулярного кариотипирования Оптима используется стандартизованная технология хромосомного микроматричного анализа, которая всегда позволяет получать объективный результат. Внутренний контроль позволяет оценить точность каждого результата.

ОПТИМА

молекулярное кариотипирование

Многие пациентки, у которых был выкидыш, хотят знать его причину. Тест ОПТИМА обеспечивает наиболее точные и полные результаты, которых заслуживаете вы и ваши пациенты.

Если обнаружена анеуплоидия

Анеуплоидии (моносомии или трисомии одной или нескольких хромосом) встречаются наиболее часто. Как правило это случайные события и риск их повторения при следующих беременностях является общепопуляционным. Прогноз благоприятный.

Распределение выявленных анеуплодий

Структура анеуплоидий, выявленных в лаборатории Геномед (всего исследовано 303 образца, анеуплоидии обнаружены в 95 случаях)

Если обнаружены микроделеции/микродупликации

Микроделеции и микродупликации представляют собой соответственно потерю или удвоение хромосомного материала, которые невозможно определить с помощью обычного анализа кариотипа. Несмотря на их малые размеры, подобные перестройки могут приводить к возникновению тяжелых врожденных пороков развития.

При обнаружении микроделеций/микродупликаций в продуктах оплодотворения необходимо направить пациентку на консультацию к врачу-генетику, который оценит клиническое значение перестроек.

Хотя вероятность повторного возникновения аналогичной микроперестройки у плода при следующей беременности крайне мала, подобные случаи описаны, что служит основанием для рекомендаций по проведению инвазивной пренатальной диагностики и молекулярного кариотипирования.

Пациент М., женщина 34 года. МВПР и внутриутробная задержка развития плода. Прерывание беременности на 22 неделе. В результате хромосомного микроматричного анализа была обнаружена микроделеция участка длинного плеча 2 хромосомы и микродупликация участка короткого плеча 17 хромосомы. Молекулярный кариотип: arr2q37.3(240,385,381-242,783,384)x1,17p13.3p13.1(525-8,350,996)x3

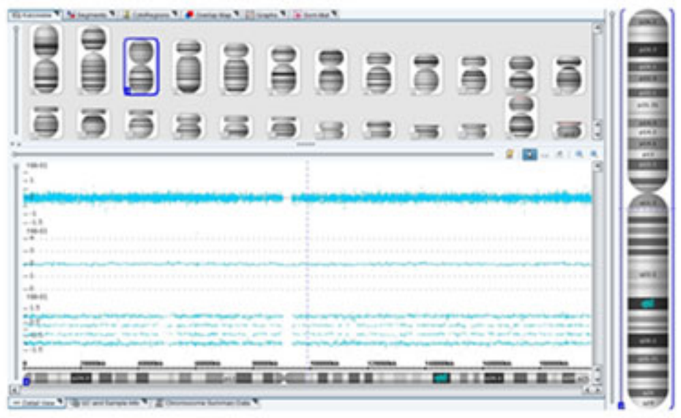
Сочетание микроделеции и микродупликации может быть признаком несбаланстрованной транслокации, причиной которой может быть сбалансированная транслокация у одного из родителей.

Результатом сбалансированной транслокации у одного из родителей могут быть повторные неразвивающихся беременности или рождение тяжело больного ребенка с хромосомной патологией.

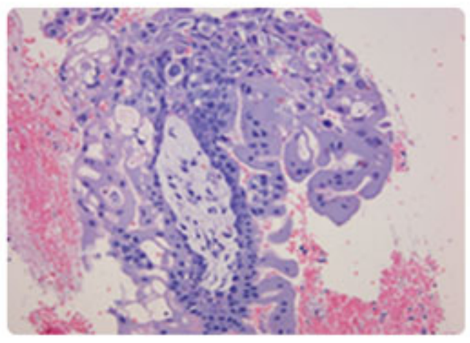
Зная, в каких хромосомах имеется дисбаланс, можно рекомендовать обследование родителей.

Если обнаружена триплоидия

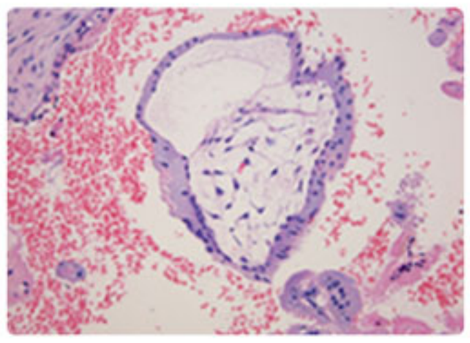
Молекулярное кариотипирование Оптима позволяет дифференцировать доброкачественную дигиническую триплоидию, когда дополнительный набор хромосом имеет материнское происхождение от диандрического частичного пузырного заноса, при котором дополнительный набор хромосом имеет отцовское происхождение.
При выявлении триплоидии, необходимо рекомендовать молекулярное кариотипирование родителей, для установления происхождения дополнительного набора хромосом



Пациент С., женщина, 31 год. Хромосомный микроматричный анализ. Определяется дополнительный сигнал от полиморфных маркеров на каждой хромосоме. Молекулярное кариотипирование родителей подтвердило отцовское происхождение триплоидии.



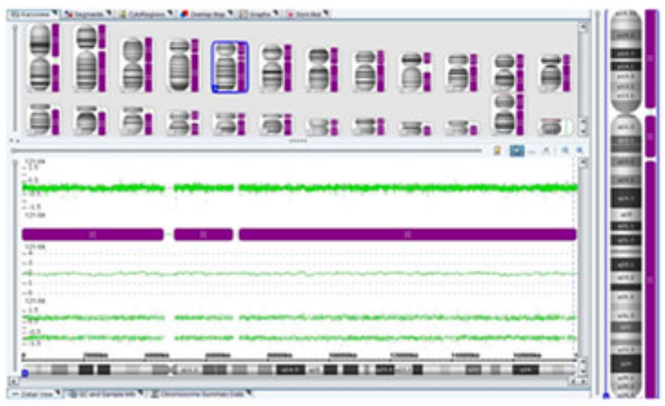
Третичные ворсины хориона циркулярно окружены промежуточным трофобластом с признаками пролиферации. Окраска гематоксилином и эозином, х200



Умеренная гидратация стромы ворсины. Окраска гематоксилином и эозином, х200.

Если обнаружена однородительская дисомия

Полные однородительские дисомии имеют отцовское происхождение и являются характерным признаком пузырного заноса. Проведение молекулярного кариотипирования всегда может определить это и помочь в диагностике особенно при неоднозначных гистологических данных.

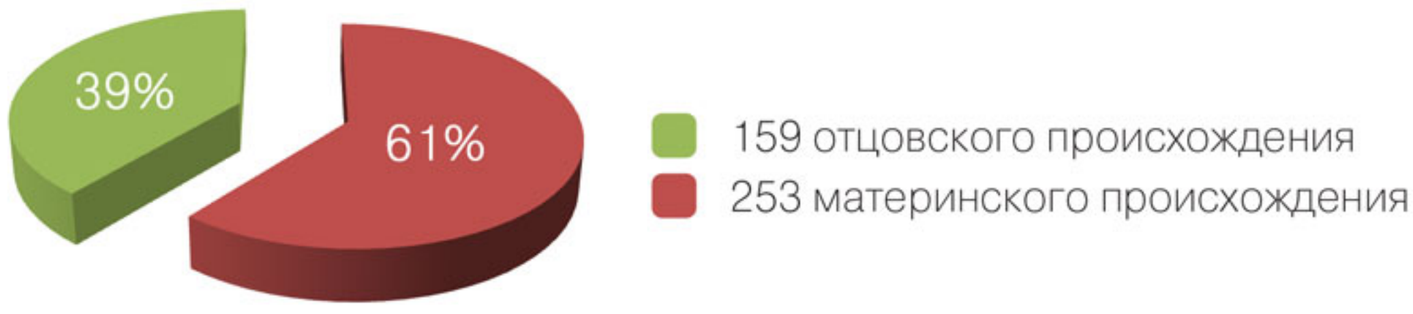


Полногеномная однородительская дисомия отцовского происхождения (полный пузырный занос)

ОБНАРУЖЕНИЕ ХРОМОСОМНЫХ ПРИЧИН ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА

Пузырный занос несет в себе огромный риск для матери. Пузырный занос с полной отцовской однородительской дисомией (ОРД) несет в себе 20% риск возникновения гестационной трофобластической болезни (ГБТ), а при частичном пузырном заносе с триплоидией по отцовской линии шанс возникновения ГТБ равен 5%.
По этой причине всем женщинам с пузырным заносом следует контролировать уровень ХГЧ в крови и наблюдаться у врача после беременности. Выявленная ГТБ лечится с помощью химиотерапии.

Установление родительского происхождения триплоидии позволяет выдать рекомендации по контролю ГТБ



При отсутствии возможности определения отцовского происхождения триплоидии в 61% случаев будут предприниматься ненужные меры предосторожности для контроля риска ГТБ.
Триплоидия материнского происхождения не связана с пузырным заносом.

ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ
ГЕНОМЕД

115093, г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, кор.5, тел.: 8-800-333-45-38, 8-495-660-83-77

Определение контаминации материнскими клетками

При получении абортивного материала он всегда содержит примесь материнской крови или тканей (контаминация). Часто такие материнские клетки растут в культуре лучше чем клетки плода и это является причиной ложных результатов.

В результате исследования продуктов оплодотворения в 51% случаев кариотип 46,XX был получен при анализе хромосом клеток материнского происхождения.

Способность молекулярного кариотипирования Оптима определить, относится ли его результат к плоду или к матери существенно снижает риск получения ложных результатов.

ЧТО МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ ПРИ МОЛЕКУЛЯРНОМ КАРИОТИПИРОВАНИИ ОПТИМА:

- АНЕУПЛОИДИИ
- МИКРОДЕЛЕЦИИ И МИКРОДУПЛИКАЦИИ
- ТРИПЛОИДИИ
- ОДНОРОДИТЕЛЬСКИЕ ДИСОМИИ

Точное определение вида хромосомной патологии позволяет дать точный прогноз, принять правильное решение и избежать дополнительных, часто дорогостоящих обследований или необоснованного лечения.

Молекуляное кариотипирование Оптима это:

- Высокая разрешающая способность - в 20 раз выше чем у анализа кариотипа.
- Стандартизованный результат – нет субъективизма цитогенетика.
- Информационная поддержка - при интерпретации результатов можно использовать специализированные базы данных.
- Срок выполнения – 7 дней (анализ кариотипа > 20 дней)
- Нет необходимости культивирования клеток – отсутствует вероятность неудачного анализа.
- Нет необходимости в живых клетках – материал можно хранить и транспортировать.

Показания к проведению данного вида исследования:

- Неразвивающаяся беременность любого срока
- Привычное невынашивание беременности
- Самопроизвольный выкидыш
- Преждевременные роды
- Мертворождение
- Прерывание беременности по медицинским показаниям

Тест Оптима – это одновременная детекция более 500 хромосомных аномалий

Все делеции и дупликации анализируются врачом-генетиком с использованием реферируемых и постоянно пополняемых баз данных.

Оптима

молекулярное кариотипирование

ПРОЦЕСС ПРОВЕДЕНИЯ АНАЛИЗА ОПТИМА ПРОСТ!

Для проведения молекулярного кариотипирования Оптима необходимо предоставить материал эмбрионального происхождения. Для исследования достаточно 20-30 г. материала. Абортивный материал необходимо поместить в специальный набор или в контейнер с 0,9% физиологическим раствором.

Для сбора материала рекомендуется использовать специальные наборы, которые содержат контейнер с консервирующим раствором, специальную упаковку и инструкцию.
Для заказа набора просто позвоните нам и мы доставим его в любой город России в течение 1-2 дней.

Если прерывание беременности произошло:

- На сроке до 12-ой недели беременности - в контейнер помещается весь плодный материал
- На сроке после 13-ой недели беременности – в контейнер помещается только кусочек паренхиматозных органов плода либо пуповины.
- После взятия материал необходимо хранить в холодильнике при температуре от +4 до +8С!
- Материал НЕ замораживать!
- Доставка материала в лабораторию должна быть обеспечена в течение 48 часов после забора образца.

По результатам исследования выдается заключение врача-генетика

МОЛЕКУЛЯРНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ОПТИМА ЭТО:

Удобство

Лаборатория Геномед предоставляет специальный набор и инструкцию по сбору биологического материала. Для Вас работает постоянная курьерская служба по доставке материала из любого региона России и ближнего зарубежья.

Доступность

Тест доступен через сеть партнерских клиник в любом городе страны. Сведения о наших партнерах Вы можете получить по единой бесплатной телефонной линии.

Скорость

Результат готов в течении 1 недели со дня поступления образца в лабораторию.

Надежность

Молекулярное кариотипирование ОПТИМА является клинически апробированным тестом.

Если у Вас возникнут дополнительные вопросы
позвоните нам по телефону: 8-800-333-45-38,
e-mail: mail@genomed.ru
www.genomed.ru