



РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ:

ФИО:

Возраст:

Показания:

Образец биоматериала: ворсинчатый хорион

Дата получения образца:

Методы анализа: Прямой метод приготовления препаратов хромосом, FISH-метод с зондами (Abbott Molecular, Kreatech, MetaSystems), специфичными к центромерному району хромосом X (DXZ1), 1 (D1Z5), 2 (D2Z1), 3 (D3Z1), 4 (Alpha Satellite), 6 (D6Z1), 7 (D7Z1), 8 (D8Z2), 9 (Alpha Satellite), 10p11.1-q11.1 (Alpha Satellite), 12 (D12Z3), 15 (D15Z1), 16 (D16Z3), 17 (D17Z1), 18 (D18Z1), 20 (D20Z1), и к субтеломерному району короткого плеча хромосомы 5 (C84c11/T3), к субтеломерному району длинного плеча хромосомы 5 (D5S2907), к району длинного плеча хромосомы 11: 11q13 (CCND1/MYEOV), к району длинного плеча хромосомы 13: 13q14(RB1), к району длинного плеча хромосомы 14: 14q32 (IGH), к району длинного плеча хромосомы 21: 21q22.13-q22.2 (D21S259, D21S341, D21S342) и к району длинного плеча хромосомы 22: 22q11.2 (N25), к району длинного плеча хромосомы Y: Yq12 (DYZ1).

Результаты FISH: nuc ish(DXZ1x2; DYZ1x0)[100], (D1Z5x2)[100], (D2Z1x2)[100], (D3Z1x2)[100], (4p11-q11 (Alpha Satellite)x2)[100], (C84c11/T3x2; D5S2907x2)[100], (D6Z1x2)[100], (D7Z1x2)[100], (D8Z2x2)[100], (9p11-q11 (Alpha Satellite)x2)[100], (10p11.1-q11.1 (Alpha Satellite)x2)[100], (CCND1/MYEOVx2)[100], (D12Z3x2)[100], (RB1x2)[100], (IGHx2)[100], (D15Z1x2)[100], (D16Z3x2)[100], (D17Z1x2)[100], (D18Z1x2)[100], (D20Z1x2)[100], ((D21S259, D21S341, D21S342)x2)[100], (N25x2)[100].

В клетках хориона выявлены: по две копии последовательности, специфичной центромерному району хромосом X, 1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 15, 16, 17, 18, 20, по две копии последовательностей, специфичных субтеломерным районам короткого и длинного плеч хромосомы 5, по две копии последовательности, специфичной району q13 длинного плеча хромосомы 11, по две копии последовательности, специфичной району q14.1-q14.3 длинного плеча хромосомы 13, по две копии последовательности, специфичной району q32.1-q32.3 длинного плеча хромосомы 14, по две копии последовательности, специфичной району q22.13-q22.2 длинного плеча хромосомы 21, по две копии последовательности, специфичной району q11.2 длинного плеча хромосомы 22.



Заключение: В результате исследования **не выявлено численных аномалий хромосом 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 20, 21, 22, X** в клетках хориона.

Рекомендации: Консультация врача генетика

Исследование проводилось совместно с лабораторией пренатальной диагностики ФГБНУ НИИ «АГиР им. Д.О.Отта»

«13» марта 2019 г.

Рук.лаб.сл. Лобенская А.Ю.

