

Информация для пациента и информированное добровольное согласие на проведение хромосомного микроматричного анализа

Общая информация

Хромосомный микроматричный анализ (ХМА) — метод исследования кариотипа человека, который может выявить хромосомные нарушения, связанные с изменением структуры или числа хромосом с применением специальных геномных микрочипов.

Наиболее распространённые хромосомные нарушения:

- делеция — исчезновение участков хромосом;
- дупликация — появление дополнительных копий генетического материала;
- транслокация — перенос участка одной хромосомы на другую;
- инверсия — изменение последовательности генетического материала.

Геномные микрочипы, используемые в клинической практике, обеспечивают полногеномное покрытие для выявления хромосомного дисбаланса с более высоким разрешением по сравнению с рутинным кариотипированием. Разрешающая способность ХМА от 200 000 пар нуклеотидов (в отдельных регионах от 50 000 п.н.) тогда как использование рутинного кариотипирования позволяет выявить хромосомный дисбаланс размером 3–5 млн пар нуклеотидов.

Методом ХМА можно обнаружить следующие хромосомные аномалии: анеуплоидии, триплоидии, полиплоидии, микродупликации, микроделеции, несбалансированные транслокации, потерю участков гетерозиготности, однородительские дисомии. Стандартный хромосомный микроматричный анализ проводится на микроматрице средней плотности, которая содержит 750 тысяч маркеров с высокой плотностью, покрывающих все клинически значимые участки генома. При этом анализируется материал всех 23 пар хромосом в одном исследовании.

Цель исследования

Цель данного исследования конкретно для Вас должен объяснить Вам Ваш лечащий врач или врач-генетик.

Ограничения метода

Ограничения метода: использованный метод хромосомного микроматричного анализа не выявляет сбалансированные транслокации, низкоуровневый мозаицизм (менее 25%) и точечные мутации, а также микроделеции и микродупликации размером менее 200 000 пар нуклеотидов. Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы наблюдаемых симптомов, в частности мутаций, которые могут быть выявлены другими методами. Заключение по результатам ХМА относится к исследуемой ткани и зависит от сохранности предоставленного материала и отсутствия контаминации образца другой ДНК.

Материал для исследования

Венозная кровь с ЭДТА.

Заключение по анализу ХМА

Выдается согласно классификации ISCN, по результатам анализа требуется консультация специалиста.

Я, нижеподписавшийся(ая)

_____, _____ года рождения, настоящим подтверждаю, что проинформирован(а) о сути, целях, возможностях и ограничениях исследования. Я имел(а) возможность задавать любые вопросы и на все вопросы получил исчерпывающие ответы. Получив полную информацию о необходимости проведения

анализа, я подтверждаю, что мне понятен смысл всех терминов, и добровольно соглашаюсь на проведение хромосомного микроматричного анализа (ХМА) на предложенных условиях.

Дата

ФИО клиента

Подпись