

Молекулярно-генетическое исследование абортивного материала методом NGS

Пациент:
Номер договора:
Клинический диагноз:
Исследуемый материал:
Дата получения образца:

Дата рождения:
Код пациента:

Дата выдачи результата:

Результаты анализа:

Молекулярный кариотип (согласно ISCN 2020): **sseq(X)x1,(Y)x0**

Обнаружена трисомия хромосомы

Анеуплоидии одной или нескольких хромосом – не обнаружено.

Проведено дополнительное исследование на основе мультиплексного ПЦР-анализа 19-ти локусов, содержащих короткие tandemные повторы, набором COrDIS Plus для определения принадлежности биологического материала. Контаминация образца материнским материалом не выявлена.

Выявленный хромосомный дисбаланс может являться следствием родительской структурной хромосомной перестройки. Рекомендовано уточнение кариотипа обоих родителей и консультация врача-генетика.

Результаты молекулярно-генетического исследования должны быть интерпретированы врачом-генетиком.

Рекомендуется консультация врача-генетика.

Врач – генетик

Врач – лабораторный генетик



М.В. Гусева

Е.В. Мусатова

Ограничения метода: использованный метод не выявляет сбалансированные транслокации, низкоуровневый мозаицизм, точечные мутации, полиплоидию, а также микроделеции и микродупликации вне разрешающей способности метода. В отчет не включены непатогенные микроделеции/микродупликации. Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы наблюдаемых симптомов, в частности мутаций, которые могут быть выявлены другими методами.

Заключение по результатам молекулярно-генетического исследования относится к исследуемой ткани и зависит от сохранности предоставленного материала и отсутствия контаминации образца другой ДНК.