

Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 35

Заказ #546493 от 16.02.2022

Показатель	Результат	Референсный интервал
Цитогенетические исследования		
[00876] Молекулярное кариотипирование материала абортуса - абортус		
Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2016)	arr(16)x3	
Заключение	Обнаружена трисомия хромосомы 16.	
Данный анализ выполнен современной технологией хромосомного микроматричного анализа молекулярно-генетическим методом aCGH с использованием олигонуклеотидных микроматриц Agilent GenetiSure Pre-Screen Array Kit 8x60K и может с высокоразрешающей способностью выявлять структурные изменения на уровне всего генома, отдельных хромосом и участков хромосом, а именно анеуплоидии, делеции, дупликации, однородительские дисомии, а также позволяет выявить контаминацию материала материнскими клетками. Однако анализ не исключает наличия сбалансированных транслокаций, полиплоидии, мозаицизма менее 50%, точковых мутаций, а также микроделеций/микродупликаций, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода. 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.		



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.

Информация для бланка результата анализа кариотипа абортуса

Генетические причины невынашивания беременности

Среди причин невынашивания беременности в 1 триместре беременности первое место по частоте занимают хромосомные нарушения со стороны эмбриона. 10% всех беременностей останавливаются в развитии. Но в большинстве случаев повторения ситуации не происходит. Большинство международных ассоциаций, занимающихся невынашиванием беременности, не рассматривают однократную остановку развития беременности на малом сроке как какую-то отдельную патологию. Это часть обычного нормального репродуктивного процесса.

Созревание половых клеток

При созревании половых клеток сперматозоид и яйцеклетка должны получить 23 хромосомы. Однако, может получиться так, что они оказываются не сбалансированы по хромосомному набору. Так как вероятность проблем по каждой паре хромосом составляет около 1%, получается, что около 40% яйцеклеток имеют нормальный набор, а 60% имеют дефекты. И чем больше возраст женщины, тем больше процент таких яйцеклеток. И если посмотреть хромосомный набор сперматозоидов, то только 40% будут нормальными, а 60% сбойными. Поэтому когда эти клетки вступают в процесс репродукции, то получается хромосомно аномальный эмбрион.

Значительная доля этих хромосомных аномалий, почти все моносомии (кроме моносомии X) отсеиваются еще до или в момент имплантации. Но часть этих сбойных плодных яиц продолжает развиваться, и именно они составляют 70% всех случаев остановки развития беременности в 1 триместре.

Изменения кариотипа

В результате анализа могут быть выявлены различные виды изменений кариотипа:

- моносомии X;
- трисомии: когда будет обнаруживаться лишняя хромосома (когда не 2 экземпляра, а 3);
- триплоидии;
- тетраплоидии;
- изменение строения хромосом.

Моносомия X или 45, X0. Беременность с таким кариотипом развивается только в 1% случаев, когда вместо двух X-хромосом, имеется одна X-хромосома.

Вторая группа – это различные трисомии. Это состояния, когда по какой-то паре хромосом не 2 одинаковые хромосомы, а 3. Лишняя хромосома поступает со сперматозоидом или яйцеклеткой. И почти все трисомии прерываются на ранних сроках беременности. Кроме трех, но далеко не во всех случаях: трисомия по 21-ой паре или синдром Дауна; синдром Эдвардса – три 18-ых хромосомы; 13-я хромосома или синдром Патау.

Ещё один вариант – **триплоидии** – если сперматозоид или яйцеклетка принесли двойной хромосомный набор (то есть не 23, а 46 хромосом); или яйцеклетка оплодотворилась сразу двумя сперматозоидами. В зависимости от источника дополнительного набора, беременность идёт по-разному.

Если лишние 23 хромосомы пришли с яйцеклеткой, это называется анэмбрионией, когда эмбрион не обнаруживается.

Если же дополнительные хромосомы пришли со спермием, развивается пузырный занос.

Тетраплоидии – хромосомный набор представлен 92 хромосомами.

Кариотипирование родителей

Почти всегда кариотип родителей будет абсолютно нормальным, но в части случаев мы можем увидеть нарушения хромосомного набора.

Могут быть выявлены мозаичные варианты, когда в организме есть 2 разных ростка, один из которых не сбалансированный по хромосомному набору.

Могут быть некоторые хромосомные аномалии, синдром суперженщины (лишняя X-хромосома), либо различные варианты синдрома Клайнфельтера.

Но наиболее часто встречаются так называемые робертсоновские или сбалансированные транслокации.

В норме общий хромосомный набор в организме сбалансирован. Однако может быть так, что часть одной хромосомы связана с другой хромосомой, это называется сбалансированной транслокацией.

В процессе образования половых клеток при таких транслокациях дочерняя клетка (яйцеклетка или сперматозоид) получает либо избыток, либо недостаток генетического материала. Хромосомный набор получается грубо несбалансированным.

Анализ кариотипа родителей позволяет исключить сбалансированные хромосомные транслокации, которые сильно повышают риск привычного невынашивания беременности.

Такой анализ можно выполнить в нашей лаборатории. Опытные специалисты цитогенетики тщательно анализируют не менее 12 полных наборов хромосом, описывая все найденные изменения. Дополнительно можно заказать кариограмму - фотографию хромосом под микроскопом.

Кариотипирование с аберрациями

В некоторых случаях назначается анализ кариотипа с аберрациями, в котором мы оцениваем процент ошибок (аббераций), который дает процесс деления клеток. Исследуется 100 клеток, в которых оцениваются сбои, возникшие в процессе деления клеток.

Если процент абберацией повышен, это может свидетельствовать о том, что человек сталкивался с патогенными факторами или имеет нестабильность самого процесса деления клеток.

В обоих случаях при подготовке к беременности специалист назначает специальную терапию.

Пройти такое обследование и консультацию генетика и гинеколога можно в нашем центре. Более 23 лет мы занимаемся вопросами генетики репродукции.

Подготовка к следующей беременности

Физиологически организм готов к новой беременности уже в следующем цикле. Во время психологической адаптации, занимающей в среднем 2-3 месяца, мы назначаем обследование, чтобы понять, есть ли глобальные причины для невынашивания беременности, начать

витаминотерапию. Эксперты считают, что следует в короткий срок разобраться в клинической ситуации и планировать следующую беременность, чтобы не терять время.

Исследования показали, что чем короче срок между остановкой развития беременности и наступлением следующей беременности, тем меньше вероятность у новой беременности остановиться.

При повторных случаях невынашивания беременности важно провести максимально полное обследование: исключить иммунные факторы, причины, связанные с нарушением сосудистого тонуса, полиморфизма генов гемостаза, исключить антифосфолипидный синдром, провести обследование функции щитовидной железы, исключить проблемы с эндометрием, оценить уровень витамина D и так далее. Иногда невынашиваемость беременности бывает в связи с похожестью супругов по HLA-генам, и если такое есть, то иммунизация лимфоцитами мужа или донорскими лимфоцитами оказывает достаточно хорошее влияние.

Пройти консультацию, оценку вашей ситуации и индивидуальные назначения вы можете в нашем центре. В клиниках ЦИР принимают акушеры-гинекологи, гемостазиологи, генетики, андрологи, эндокринологи.

[Все материалы по теме невынашивания беременности](#)