

ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ ПЛОДА ПРИ ПОТЕРЯХ БЕРЕМЕННОСТИ

Авторы доклада:

Панченко Елизавета Григорьевна, врач-генетик отдела генетики Медико-генетического центра «Геномед», аспирант кафедры общей и медицинской генетики ФГАОУ ВО «Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ;

Канивец Илья Вячеславович, врач-генетик, руководитель отдела генетики Медико-генетического центра «Геномед», к.м.н., доцент кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО «Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования» МЗ;

Романова Ирина Игоревна, врач лабораторный генетик Медико-генетического центра «Геномед», ассистент кафедры фундаментальных основ клинической медицины института фундаментальной медицины и биологии ФГАОУ ВО «Казанского (Приволжского) федерального университета»;

Булева Оксана Николаевна, заведующая отделом лаборатории направления микроматричного анализа Медико-генетического центра «Геномед»;

Киевская Юлия Кирилловна, врач-генетик отдела генетики Медико-генетического центра «Геномед»;

Кудрявцева Елена Владимировна, врач-генетик отдела генетики Медико-генетического центра «Геномед», к.м.н., доцент кафедры акушерства и гинекологии, трансфузиологии ФГБОУ ВО «Уральского государственного медицинского университета»;

Пьянков Денис Валерьевич, заведующий лабораторией Медико-генетического центра «Геномед»;

Коростелев Сергей Анатольевич, врач генетик, генеральный директор Медико-генетического центра «Геномед».

Проблема невынашивания беременности (НБ) актуальна, так как частота невынашивания беременности составляет около 18-20%.

Хромосомные аномалии (ХА) являются причиной потери беременности в 50-60% случаев, достигая в первом триместре 80%.

Хромосомный микроматричный анализ (ХМА), благодаря SNP-маркерам, позволяет диагностировать несбалансированные ХА размером менее 10 Mb, триплоидию, тетраплоидию, мозаицизм и контаминацию материнскими клетками





Исследовано: 2109 образцов ДНК, выделенной из ворсин хориона, а также тканей плодов при неразвивающихся беременностях

Период: 2015-2019 гг.

Метод: SNP-хромосомный микроматричный анализ (ХМА)

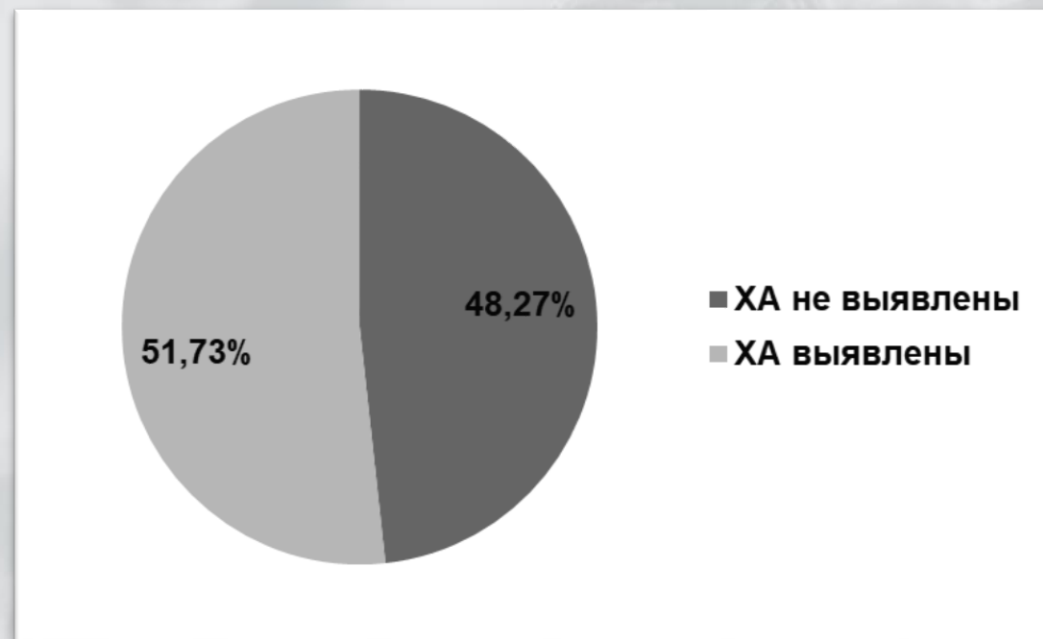
Разрешающая способность: 800 kb для CNV по всему геному, от 400 kb для клинически значимых участков

Производитель: Thermo Fisher Scientific, CytoScan Optima



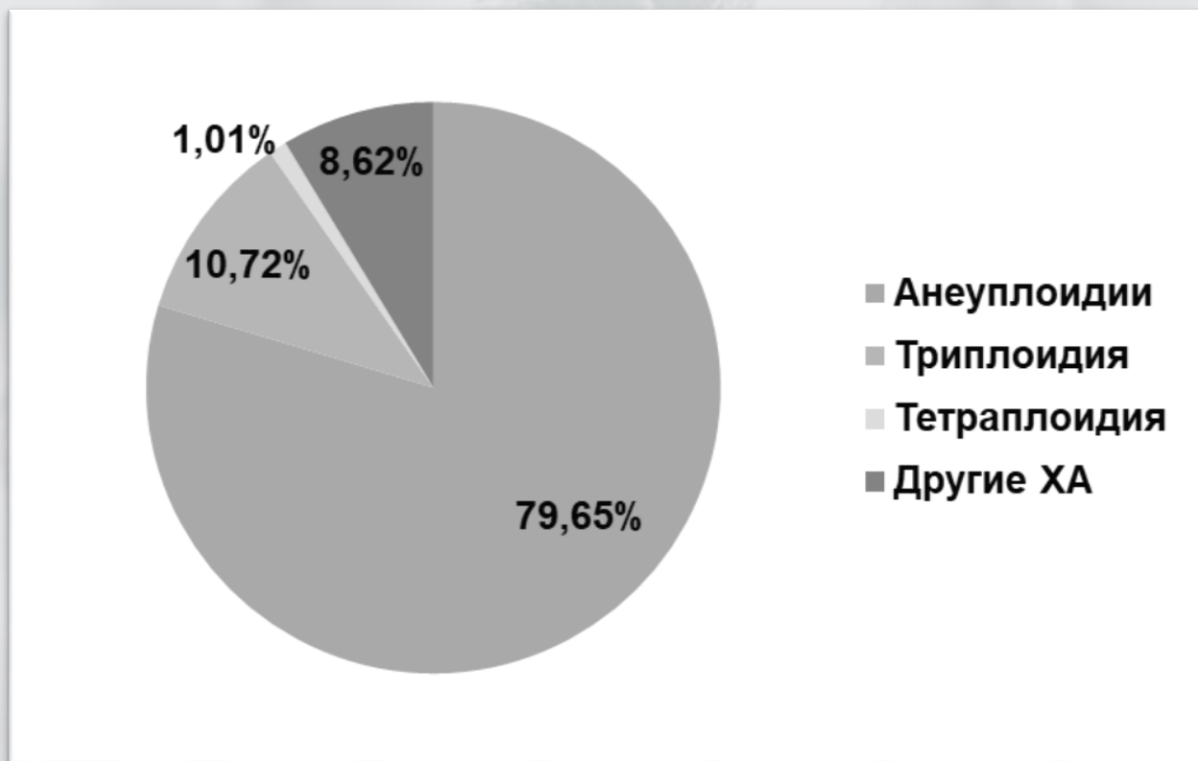
Результаты исследования

В результате исследования в **51,73% (1091)** случаев в абортивном материале обнаружены клинически значимые аномалии, в **48,27% (1018)** образцов - несбалансированные хромосомные аномалии размером более 800 т.п.н. не выявлены.

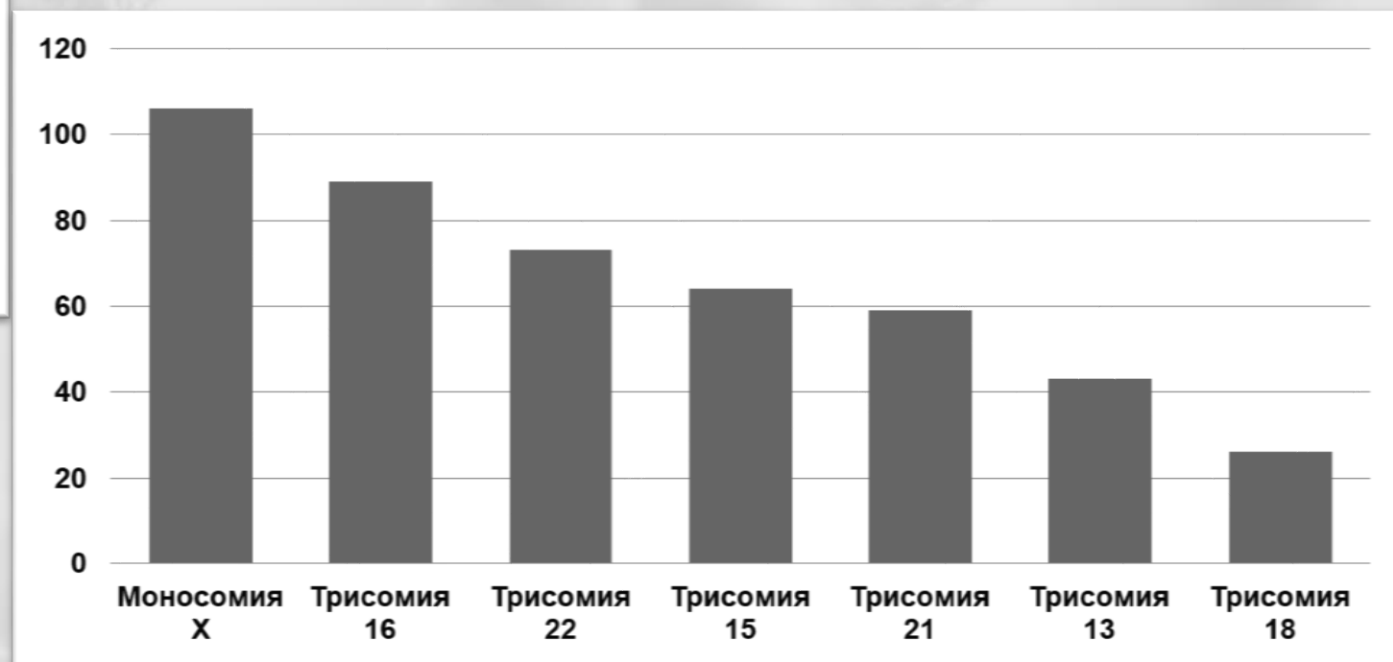


ХА размером менее 10 Mb (которые не были бы выявлены с помощью стандартного цитогенетического исследования) были выявлены в **6,05% (66)** случаев - от общей выявленной патологии).

Анеуплоидии выявлены в **79,65%** случаев, триплоидия - в **10,72%**, тетраплоидия - в **1,01%** случаев от общей выявленной патологии. Доля других выявленных ХА составила **8,62%** от общей выявленной патологии, из них **делеции/дупликации, указывающие на высокую вероятность несбалансированных транслокаций** выявлены в 17,02% (16 случаев - **1,47%** от общей выявленной патологии) и **делеционные/дупликационные синдромы, описанные в базе данных OMIM** также выявлены в 19,15% (18 случаев - **1,65%** от общей выявленной патологии)



Структура выявленных **анеуплоидий** и наиболее часто выявляемые в абортном материале анеуплоидии



Выявленные в абортивном материале **делеционные и дупликационные синдромы**, описанные в базе данных OMIM (18 случаев - **1,65%** от общей выявленной патологии)

Делеционные и дупликационные синдромы, описанные в базе данных OMIM	Число случаев, абс. (%)
Синдром рекомбинантной хромосомы 8	1 (0,09)
Синдром делеции 10q26	1 (0,09)
Синдром делеции 15q11.2	6 (0,55)
Синдром микроделеции 20q13.33	1 (0,09)
Синдром делеции 22q11.2	1 (0,09)
Синдром дистальной делеции 22q11.2	1 (0,09)
Синдром дупликации 22q11.2	1 (0,09)
Синдром делеции 8p23.1	3 (0,27)
Синдром дупликации Xq28 + MECP2 дупликация	1 (0,09)
Синдром делеции 5p	1 (0,09)
Синдром делеции 16p11.2	1 (0,09)

SNP-хромосомный микроматричный анализ (ХМА) абортивного материала

Позволяет детектировать:

- дополнительные или недостающие хромосомы (анеуплоидии),
- полный дополнительный набор хромосом (триплодии),
- дополнительные или отсутствующие части хромосом (дупликации и делеции),
- две копии хромосомы от одного родителя (однородительская дисомия)

Поможет:

- сделать правильный прогноз для последующей беременности,
- определить показания для проведения ПГТ,
- повысить эффективность циклов ЭКО,
- избежать рождения ребенка с хромосомными аномалиями,
- предупредить развитие осложнений, включая гестационную трофобластическую болезнь

Имеет преимущества перед такими методиками как кариотипирование, FISH-исследования, КФ-ПЦР, array-CGH, NGS

Является зарегистрированным медицинским тестом (Геноскан 3000 (РУ №ФСР 2010/08511 от 11.08.2010).



В ходе нашего исследования в **51,73%** случаев в предоставленном абортивном материале была выявлена различная хромосомная патология.

ХМА в нашем исследовании показал себя эффективным методом, так как позволил с высокой точностью детектировать широкий спектр несбалансированных ХА.

Выявление ХА в абортивном материале **позволяет определить причину потери беременности** и помогает грамотно подойти к вопросам планирования последующей беременности.

