



ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА: ОСОБЕННОСТИ ПОСТНАТАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ

ВВЕДЕНИЕ

В настоящее время не вызывает сомнений постулат, что ни одна врачебная специальность не может обойтись без знаний основ медицинской генетики, поскольку наследственные болезни могут поражать все органы и системы органов человека. И первыми, кто сталкивается с имеющимися у плода, а затем и у новорожденного генетическими проблемами, естественно, являются врачи акушеры-гинекологи, неонатологи, педиатры и врачи семейной медицины.

Наследственные болезни – это заболевания, возникновение и развитие которых связано с изменениями (мутациями) генетического материала клетки. От наследственных заболеваний следует отличать **врожденные заболевания**, которые обусловлены внутриутробными повреждениями, вызванными, например, инфекцией или воздействием других факторов на плод во время беременности.

Ключевым моментом медицинской генетики является совершенствование и разработка новых более точных методов, которые позволяют проводить дифференциальную диагностику с целью лечения и профилактики наследственных болезней человека.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА

Генетическое тестирование дает ответ на два главных вопроса:

1. Какова природа выявляемых пороков развития – врожденная или наследственная?
2. На каком уровне произошла поломка/нарушение?

На сегодня генетическая диагностика возможна на нескольких уровнях:

- а) геном (обнаружение мутаций в молекуле ДНК);
- б) хромосомном (выявление нарушения в хромосоме – плотно упакованной с помощью белков молекуле ДНК);
- в) геномном (геном – совокупность всего

наследственного материала, заключенного в клетке организма);

г) эпигеномном (обнаружение нарушений во взаимодействиях между геномом и продуктами его работы, т. е. нарушений в регуляции работы генов).

В данной работе мы остановимся только на цитогенетической диагностике или диагностике на уровне хромосом.

Понятие «хромосома» в буквальном переводе означает «окрашенное тело», поскольку основные красители хорошо связываются хромосомами.

Хромосомы – это структуры в ядре клетки, состоящие из ДНК и белка, которые сохраняют, реализуют и передают наследственную информацию следующему поколению. Хромосомы доступны для исследования в световом микроскопе только во время деления клетки.

Кариотип – совокупность признаков (число, морфология и др.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного организма или линии клеток (клон).

Кариотипирование – традиционный цитогенетический метод, который позволяет выявлять отклонения в структуре и количестве хромосом. GTG-бэндинг – основная техника дифференциального окрашивания хромосом по длине. Метод FISH (флуоресцентная гибридизация *in situ*) – метод молекулярной цитогенетики, с помощью которого выявляются незначительные перестройки в хромосомах, не обнаруживаемые традиционными цитогенетическими методами. Другими словами, это метод, дополняющий кариотипирование.

В норме кариотип человека состоит из 46 хромосом. Это 22 пары аутомосом и две половые хромосомы: женский кариотип – 46, XX, мужской – 46, XY. Для клинической цитогенетики имеет значение:

- а) постнатальное кариотипирование – определение кариотипа пациента в лимфоцитах периферической крови;

Л.В. ТАВОКИНА

к. биол. н., зав. молекулярно-цитогенетической лабораторией
Медицинского центра
ТОВ «Исида-IVF», врач-лаборант
генетик высшей категории, г. Киев

Контакты:

Тавокина Любовь Васильевна

Медицинский центр
ООО «Исида-IVF», молекулярно-
цитогенетическая лаборатория
03126, Киев, бул. И. Лёнце, 65
тел.: +38 (044) 455 88 11
e-mail: L_Tavokina@isida.ua

Добавляет
ценность диагнозу



ЭКСПЕРТ В ЛАБОРАТОРНОЙ
ДИАГНОСТИКЕ



• пренатальное кариотипирование – исследование хромосом плода, которое проводится по клеткам околоплодных оболочек (хорион/плацента), околоплодным водам, и в более поздние сроки – по пуповинной крови плода.

Хромосомные синдромы – это заболевания, обусловленные изменениями в количестве (анеуплоидии) или в структуре отдельных хромосом в кариотипе пациента. Эти поломки возникают в результате мутаций в половых клетках родителей или могут передаваться детям от родителей-носителей сбалансированных хромосомных перестроек. Частота хромосомных аномалий среди новорожденных составляет 5–7 на 1000 [1], в группе пациентов с репродуктивными проблемами – 5–7% [2], а в группах детей с задержкой умственного развития она гораздо выше – 8–20%, по данным разных авторов.

В основном хромосомные синдромы характеризуются наличием у пациента:

- а) различных нервно-психических расстройств;
- б) множественных врожденных пороков развития систем и органов, нарушений полового развития;
- в) различных стигм дизэмбриогенеза (незначительные анатомические отклонения);
- г) отставанием в росте и развитии (пренатальным или постнатальным).

Хромосомные синдромы – это очень тяжелые заболевания, которые, как правило, не поддаются терапевтической коррекции. Страдающие ими пациенты являются инвалидами. Поэтому очень важно, чтобы диагностика этих болезней проводилась своевременно, а генетическое тестирование соответствовало мировым стандартам.

Основной принцип цитогенетической диагностики состоит в выяснении:

- характера обнаруженных в кариотипе пациента изменений хромосом – сбалансированного или несбалансированного;
- происхождения хромосомной перестройки в кариотипе пробанда – родительской (один из родителей является носителем) или возникшей впервые (*de novo*).

От ответа на два этих главных вопроса зависит прогноз для пробанда и профилактика рождения в данной семье потомства с хромосомной патологией.

Нарушения в хромосомах происходят при гаметообразовании в период редукционного деления, когда во время конъюгации может возникнуть нерасхождение хромосом, ведущее к увеличению/уменьшению их числа или к структурным перестройкам. Возможны также нарушения в одной из клеток в период дроблений зиготы или на более поздних стадиях развития. В таких случаях аномальный кариотип содержит только часть клеток, и говорят о хромосомном мозаицизме. При этом клиническая картина может быть менее выраженной. Все возможные варианты изменений описаны в Международной цитогенетической номенклатуре хромосом человека (International System for Human Cytogenetic Nomenclature, ISCN), которая является унифицированным руководством для цитогенетиков всего мира.

Возникшие спонтанно под воздействием различных факторов числовые изменения в кариотипе зародыша приводят к уменьшению (моносомии) или увеличению (трисомии) числа копий той или иной хромосомы. Теоретически это может произойти с любой хромосомой, но продолжительность жизни зародышей с аномалиями разных хромосом неодинакова. Из наиболее часто встречающихся хромосомных болезней у новорожденных диагностируются болезнь Дауна (три копии хромосомы 21), синдромы Патау (три копии хромосомы 13), Эдвардса (три копии хромосомы 18), Тернера (только одна копия половой хромосомы X), Клайнфельтера (две копии хромосомы X вместо одной в мужском кариотипе). При подозрении на хромосомную природу заболевания рекомендована консультация врача-генетика, который назначает пациенту традиционное кариотипирование по лимфоцитам крови. Сделать это можно еще в роддоме, поскольку при некоторых синдромах продолжительность жизни составляет дни/часы.

Наиболее простым и доступным в клинической цитогенетике является анализ хромосом по лимфоцитам периферической крови. Достаточно 2 мл стерильно взятой цельной венозной гепаринизированной крови. Лучше всего брать образец с помощью моноветы (Sarstedt Monovette, Li-Heparin LH/2,7 ml), поскольку он в максимальной степени позволяет избежать инфицирования, что является одним из условий дальнейшего успешного культивирования клеток. Моновет со взятой кровью тщательно перемешивается и маркируется (указываются Ф.И.О., дата рождения пациента, дата и время забора). Такой образец сохраняется и доставляется в лабораторию при температуре 4-8 °С в течение суток. Нарушение температурного режима категорически запрещено.

Анализ проводится не натощак, однако за 1–2 дня до этого из рациона пациента необходимо исключить жирную, жареную пищу, алкоголь, за 2 недели – прием антибиотиков, химиотерапевтических, гормональных препаратов и др. Забор крови у больных острыми вирусными респираторными заболеваниями проводится не раньше, чем через 14 дней после выздоровления. Все эти меры предосторожности необходимы для того, чтобы избежать низкого митотического индекса (процента делящихся клеток от общего числа проанализированных) культуры лимфоцитов, а значит, и повторного взятия крови. И все же в небольшом проценте случаев существует риск низкого индивидуального митотического индекса, и пациенту назначают повторный забор крови.

Непригодной для анализа является гемолизированная или хилезная кровь, а также кровь со сгустками. Особенно «сложной» для кариотипирования является кровь новорожденных. По объяснимым причинам она чаще бывает с вышеперечисленными дефектами, в недостаточном количестве, и требует повторного взятия образца. Провести хромосомный анализ детям в тяжелом состоянии, которые должны вынужденно находиться на поддерживающей инфузионной терапии, практически невозможно. Им назначают повторное кариотипирование, которое проводится через некоторое время после выписки из роддома. Поскольку набор хромосом во всех клетках

индивидуума теоретически одинаков и не меняется в течение жизни, можно говорить о «хромосомном паспорте». Пациенту также рекомендуется хранить полученное изображение хромосом с цитогенетическим заключением и не прибегать к повторному исследованию без необходимости.

Нормальный кариотип, полученный в результате GTG-бэндинга и компьютерного анализа, не требует дополнительного исследования. Это так называемый **первый уровень цитогенетической диагностики** (рис.). Но если в кариотипе найдены отклонения, требующие более детального исследования, или имеет место несоответствие клинической картины и кариотипа, врач-цитогенетик рекомендует исследование второго уровня.

Второй уровень – это уточняющее дополнительное исследование с более высокой разрешающей способностью (можно идентифицировать фрагмент хромосомы менее 7–10 млн. пар нуклеотидных оснований молекулы ДНК). На этом уровне проводится диагностика методом FISH, который позволяет исследовать незначительные перестройки хромосом, не выявляемые простым кариотипированием. Поскольку стоимость исследования FISH выше по сравнению с обычным кариотипированием, и число техник с каждым годом растет, желательно в каждом конкретном случае обсуждать с врачом-цитогенетиком протокол уточняющего теста.

Какие тесты следует рекомендовать пациенту?

1. Синдромы, которые вызваны изменением числа хромосом в кариотипе, как правило, хорошо диагностируются

простым кариотипированием. Только в тех случаях, когда клиническая картина предполагает мозаицизм, лучше прибегнуть к дополнительному исследованию FISH-методом, чтобы определиться с размером аномального клона. Например, о хромосомном мозаицизме необходимо помнить при диагностике синдромов Клайнфельтера и Тернера, поскольку он в некоторой мере будет определять как клиническую картину, так и репродуктивный потенциал пациента. Следует отметить, что при синдроме Тернера важно выявить не только соотношение нормального (46, XX) и аномального (45, X) клонов клеток, но и не пропустить, если таковой имеется, клон клеток с Y-хромосомой (кариотип 46, XY) или какими-либо ее структурными aberrантными вариантами (aberrация – тип мутации, который изменяет структуру хромосом). При этом синдроме пациенты с Y-хромосомой входят в группу повышенного риска по развитию гонадобластом, которые могут давать начало инвазивным новообразованиям из зародышевых клеток, чаще всего дисгерминомам. Поэтому наличие подтвержденного мозаицизма 45, X/46, XY – показание для удаления такой гонады.

Отдельно необходимо сказать о структурных перестройках хромосом. Среди них есть те, которые хорошо идентифицируются в световом микроскопе, не вызывают сомнений у цитогенетиков при постановке диагноза и не нуждаются во втором уровне исследований. **Изменения структуры хромосом** – это нарушение целостности молекулы ДНК хромосомы, которое выглядит по-разному: потеря материала (де-



РИСУНОК. АЛГОРИТМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ

LSI – локус-специфические, Tel – теломерные, CEP – центромерные пробы ДНК; WCP – пробы на всю хромосому; CGH – сравнительная геномная гибридизация; Array CGH – чиповая техника

Добавляет
ценность диагнозуСИНЭВО
МЕДИЦИНСКАЯ ЛАБОРАТОРИЯЭКСПЕРТ В ЛАБОРАТОРНОЙ
ДИАГНОСТИКЕ

леция), перемещение участка одной хромосомы на другую или обмен хромосом участками (транслокация), двойной разрыв и поворот сегмента хромосомы на 180° (инверсия), дополнительный в кариотипе фрагмент какой-либо хромосомы (маркерная) и многое другое.

Все структурные изменения хромосом можно разделить на два типа: **сбалансированные и несбалансированные**, что соответственно приводит к сбалансированным или несбалансированным кариотипам [1]. Несбалансированные хромосомные перестройки (делеции, дупликации, инсерции-вставки, сверхчисленные маркерные хромосомы и др.), как правило, имеют клиническую картину проявления. Напротив, пациенты со сбалансированными перестройками в так называемом «сбалансированном кариотипе» могут даже не подозревать о своих «скрытых» проблемах, поскольку они фенотипически (фенотип – проявление кариотипа) нормальны и здоровы. К таким хромосомным перестройкам относятся транслокации (Робертсоновские и множество реципрокных), инверсии и некоторые другие аберрации.

Для пациентов-носителей существует повышенный риск рождения больного ребенка с несбалансированной перестройкой. Маркерами повышенного риска для этой группы пациентов являются бесплодие (первичное/вторичное), привычное невынашивание, предыдущее рождение в семье ребенка со множественными пороками развития, умственной отсталостью и др. Поэтому задача цитогенетиков состоит в установлении типа перестройки с максимально точной локализацией точек разрывов на хромосоме. На этом этапе может понадобиться FISH-исследование второго уровня с использованием различных проб ДНК. Важно также правильно интерпретировать полученные результаты, обязательно указав на их соответствие/несоответствие причине обращения пациента. При проведении анализа неоценимую помощь оказывает направление, максимально информативно составленное врачами других специальностей.

Как правило, исследование кариотипа ребенка с той или иной хромосомной аномалией считается завершенным только после кариотипирования родителей и выяснения природы происхождения данной перестройки (материнская/отцовская или возникшая *de novo*). Это важно не только для пробанда, но и для пренатальной профилактики хромосомной патологии при последующих беременностях.

Например, при транслокации обмена между двумя хромосомами, найденной у родителя-носителя, ребенок может унаследовать такую же пару измененных хромосом. Тогда его кариотип аналогичен кариотипу здорового родителя-носителя, и в 95% он будет здоров. Но если пробанд унаследовал только одну хромосому из пары измененных, то кариотип следует считать несбалансированным, и ребенок будет болен. В случае же, когда ребенок со сбалансированным, как у родителя-носителя, кариотипом имеет аномалии развития или умственную отсталость, необходим поиск микроделеций/микродупликаций как в точках разрывов хромосом, так и в целом геноме, которые не выявляются кариотипированием. Таким пациентам показана диагностика методом срав-

нительной геномной гибридизации (CGH или Array-CGH), который позволяет диагностировать анеуплоидии и микроструктурные аномалии одновременно во всех хромосомах. В настоящее время использование микрочиповых технологий позволяет дополнительно обнаружить хромосомные микроаномалии приблизительно в 6% случаев при нормальном/сбалансированном кариотипе пациента.

Диагностика второго уровня FISH-методом также показана при **микроделеционных синдромах (МС)** (табл.). Частота возникновения большей части МС крайне невелика: порядка 1 случая на 50–100 тысяч новорожденных. Как правило, потери небольших фрагментов генетического материала не видны в световой микроскоп и нуждаются в исследовании второго уровня методом FISH с использованием локус-специфических (LSI) проб ДНК к критическим регионам того или иного МС. Важно акцентировать внимание на следующем: кариотипирование при МС исключает наличие в кариотипе какой-либо макроперестройки (например, транслокации), которая могла задеть критические регионы для определенного МС, а метод FISH с LSI пробами ДНК исключает наличие микроделеции. Но приблизительно в 25% случаев при наличии клинической картины синдрома не удастся обнаружить каких-либо макро/микроизменений в кариотипе. В таких случаях можно предполагать наличие эффекта геномного импринтинга и возможных однородительских дисомий (т. е. происхождение пары гомологичных идентичных хромосом диплоидного организма из генома одного из родителей). Это можно рассматривать как эпигеномный уровень диагностики работы генов. Например, у 20–30% больных с синдромом Прадера-Вилли с помощью методов ПЦР обнаруживают две копии 15-й материнской хромосомы при отсутствии отцовской копии. Это и определяет клинику синдрома при абсолютно нормальном кариотипе.

Поэтому поиск мутаций по небольшим генным локусам (методы ПЦР, FISH) при клинической картине МС не исключает кариотипирование, а дополняет его. То же касается и некоторых других хромосомных синдромов. Например, синдром Мартина-Белл, или ломкой X-хромосомы характеризуется ее фрагильностью в сегменте Xq27.3, которая выявляется в специальных условиях культивирования клеток в среде с дефицитом фолиевой кислоты. Фрагильный сайт получил обозначение FRAXA, а расшифрованный ген – FMR1 (Fragile site Mental Retardation). Этот ген связан с развитием умственной отсталости 1-го типа. Хотя более точным в диагностике данного синдрома является метод ПЦР, все же он не исключает кариотипирования по выявлению структурных перестроек в кариотипе такого пациента.

Подобным образом поступают с локусом SRY (Sex-determining Region Y), который определяет развитие по мужскому типу и расположен в коротком плече Y хромосомы (Yp11.3). При потере этого участка или генных мутациях в нем фенотип будет женским при мужском кариотипе 46, XY (синдром Свайера). Напротив, при женском кариотипе 46, XX, но присутствии встроенного в результате транслокации в X хромосому или даже аутосому (не половая хромосома) локуса с

НАДІЙНИЙ ЄВРОПЕЙСЬКИЙ ПАРТНЕР



СІНЕВО
медична лабораторія

Понад 150 лабораторних
центрів у 34 містах України

> 15'000 ЛІКАРІВ
ОБРАЛИ «СІНЕВО»



Міжнародний
контроль якості



Найкраще світове
обладнання

Автоматизований
лабораторний процес



Більше ніж 1500
лабораторних тестів

7007 Каріотипування
(кров)

7010 Каріотипування
(кров, FISH-метод:
X, Y, 13, 18, 21 хромосоми)

7011 Каріотипування
(кров, FISH-метод,
структурні перебудови)

0 800 50 70 30

безкоштовно зі стаціонарних телефонів по Україні

www.synevo.ua

facebook.com/SynevoLab

Добавляет
ценность диагнозуЭКСПЕРТ В ЛАБОРАТОРНОЙ
ДИАГНОСТИКЕ

ТАБЛИЦА. НЕКОТОРЫЕ НОЗОЛОГИЧЕСКИЕ ФОРМЫ, СОПРОВОЖДАЮЩИЕСЯ МИКРОСТРУКТУРНЫМИ АНОМАЛИЯМИ ХРОМОСОМ*

Синдром	Хромосомная аномалия	Синдром	Хромосомная аномалия
Корнелли де Ланге	del (3) (q26)	Прадера-Вилли	del (15) (q11.2 – q13)
Вольфа-Хиршхорна	del (4) (p16)	Ангельмана	del (15) (q11.2 – q13)
«Кошачьего крика»	del (5) (p15.5)	Смита-Магениса	del (17) (q11.2)
Вильямса	del (7) (q11.2)	Миллера-Дикера	del (17) (q13.3)
Смита-Лемли-Опица	del (7) (q31)	Ди Джорджи и велокардиофациальный	del (22) (q11.21)
Лангера-Гидиона и трихоринофаланговый синдром 1-го типа	del (8) (q24.1)	«Кошачьего глаза»	del (22) (q11.2)
Видеманна-Беквита	dup (11) (p15.3)	Мышечные дистрофии Дюшенна и Беккера	del (X) (q22.1)

* del – делеция, dup – дупликация, p – короткое плечо хромосомы, q – длинное плечо хромосомы

геном SRY, фенотип будет мужским (синдром де ля Шапеля). Поэтому при несоответствии пола пациента и его кариотипа необходимо продолжить диагностику по поиску SRY-локуса FISH-методом или мутаций в этом локусе методами ПЦР.

Учитывая тяжесть хромосомных болезней и особенности психики пациентов с такими заболеваниями, приказом № 641/84 МОЗ Украины от 31.12.2003 «Про вдосконалення медико-генетичної допомоги в Україні» регламентовано их консультирование в ходе цитогенетической диагностики: заключение с аномальным кариотипом должен разъяснить пациенту только врач-генетик.

ВЫВОДЫ

Таким образом, хромосомные болезни – это тяжелые заболевания, которые, как правило, сопровождаются инвалидизацией пациентов. Медико-генетическое консультирование предполагает комплекс профилактических мероприятий по

упреждению появления таких пациентов в семьях. Одним из видов диагностики этих заболеваний является цитогенетическая диагностика – комплекс традиционного кариотипирования и различных техник метода FISH. Показанием для такого тестирования являются множественные внутриутробные микроаномалии или пороки развития, различные нервно-психические нарушения, нарушения полового развития (интерсексуализм, т. е. нарушение половой дифференцировки, раннее половое созревание или его задержка, крипторхизм), различные стигмы дизэмбриогенеза (особенно лица, гениталий, конечностей), внутриутробное и постнатальное отставание в росте и развитии, аутизм, задержка речи, трудности в обучении. Успешность лечебных и профилактических мероприятий зависит от совместных усилий врачей-генетиков, акушеров-гинекологов, неонатологов, педиатров, семейных врачей, а также от врачей-цитогенетиков, гарантирующих достоверность результатов исследований.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Баранов, В.С., Кузнецова, Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека. — Санкт-Петербург: 2007. — 639 с.
Baranov, V.S., Kuznetsova, T.V. Cytogenetics of human embryonic development. St. Petersburg (2007): 639 p.

2. Тавокина, Л.В. Наиболее часто встречающиеся хромосомные аномалии в кариотипах пациентов с репродуктивными нарушениями / Л.В. Тавокина, Е.В. Баронова, Н.И. Сопко / Цитология и генетика. — 2007. — № 4. Том 41. — С. 48–55.
Tavokina, L.V., Baronova, E.V., Sopko, N.I. "The most common chromosomal abnormality in karyotypes of

patients with reproductive disorders." Cytology and Genetics, 4 (Vol. 4) (2007): 48–55.
3. Ворсанова, С.Г., Юров, Ю.Б., Чернышов, В.Н. Медицинская цитогенетика. — М.: МЕДПРАКТИКА-М. — 2006. — 300 с.
Vorsanova, S.G., Yurov, Y.B., Chernyshov, V.N. Medical cytogenetics. Moscow. Medpractice-M (2006): 300 p. □

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА: ОСОБЕННОСТИ ПОСТНАТАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ

Л.В. Тавокина, к. биол. н., зав. молекулярно-цитогенетической лабораторией Медицинского центра ТОВ «Исида-IVF», врач-лаборант генетик высшей категории, г. Киев

Хромосомные болезни – это тяжелые заболевания, которые, как правило, сопровождаются инвалидизацией пациентов. Медико-генетическое консультирование предполагает комплекс профилактических мероприятий по упреждению появления таких пациентов в семьях. Одним из видов диагностики этих заболеваний является цитогенетическая диагностика – комплекс традиционного кариотипирования и различных техник метода FISH. Показанием для такого тестирования являются множественные внутриутробные пороки развития или микроаномалии, различные нервно-психические нарушения, нарушение полового развития, стигмы дизэмбриогенеза, внутриутробное и постнатальное отставание в росте и развитии, аутизм, задержка речи, трудности в обучении.

Ключевые слова: хромосомные болезни, цитогенетическая диагностика, постнатальное кариотипирование.

ЦИТОГЕНЕТИЧНА ДІАГНОСТИКА: ОСОБЛИВОСТІ ПОСТНАТАЛЬНОГО КАРИОТИПУВАННЯ

Л.В. Тавокіна, к. біол. н., зав. молекулярно-цитогенетичною лабораторією Медичного центру ТОВ «Ісида-IVF», лікар-лаборант генетик вищої категорії, м. Київ

Хромосомні хвороби – це важкі захворювання, які зазвичай супроводжуються інвалідизацією пацієнтів. Медико-генетичне консультування включає комплекс профілактичних заходів щодо попередження появи таких хворих у сім'ях. Одним із видів діагностики цих захворювань є цитогенетична діагностика – комплекс традиційного каріотипування та різних технік методу FISH. Показанням для такого тестування є множинні внутрішньоутробні вади розвитку або мікроаномалії, різні нервово-психічні порушення, порушення статевого розвитку, стигми дізембріогенезу, внутрішньоутробне і постнатальне відставання в рості та розвитку, аутизм, затримка мовленнєвого розвитку, труднощі у навчанні.

Ключові слова: хромосомні хвороби, цитогенетична діагностика, постнатальне каріотипування.

CYTOGENETIC DIAGNOSTIC: FEATURES OF POSTNATAL KARYOTYPING

L.V. Tavokina, candidate of biological sciences, head of Molecular cytogenetic laboratory, Medical Center LLC "Isida-IVF", physician laboratorian geneticist of the highest category, Kiev

Chromosomal diseases are serious diseases that are usually accompanied by a disability of patients. Medical and genetic counseling involves a complex of preventive measures to prophylaxis the birth of such patients in families. Cytogenetic diagnosis is one of the diagnostic type of these diseases – this is a complex of traditional karyotyping techniques and different FISH technics. The indications for this test are multiple congenital malformations/microanomalies, various neuro-psychiatric disorders, sexual development disorders, a variety of disemбриогенetic stigma, prenatal and postnatal growth and development retardation, autism, delayed speech development, learning difficulties.

Keywords: chromosomal diseases, cytogenetic diagnostics, postnatal karyotyping.