

## Современные возможности выявления хромосомных аномалий в абортивном материале

Е. В. Кудрявцева<sup>1</sup>, В. В. Ковалев<sup>1</sup>,  
И. В. Канивец<sup>2</sup>, С. А. Коростелев<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Россия

<sup>2</sup> Медико-генетический научный центр, Москва, Россия

Исследования последних 50 лет иллюстрируют существенную роль хромосомных aberrаций у эмбриона и плода в генезе невынашивания беременности. Доля хромосомных аномалий при невынашивании в первом триместре составляет 50–65%. При этом исследование кариотипа эмбриона и плода при этой патологии проводится лишь спорадически. При проведении данного исследования возникает ряд технических проблем: невозможна транспортировка материала из отдаленных регионов, часто возникает контаминация материнскими клетками, в значительной части случаев имеют место неудачи культивирования, не определяются субмикроскопические структурные перестройки.

На сегодняшний день вместо стандартного цитогенетического анализа есть возможность использовать хромосомный микроматричный анализ (ХМА). Это исследование имеет ряд преимуществ: возможна транспортировка материала, определяется контаминация материнскими клетками (что значительно снижает риск ложноотрицательного результата), сокращены сроки проведения анализа, возможно выявление микроструктурных перестроек.

**Цель исследования.** Установить долю нормального и патологического хромосомного набора при исследовании абортивного материала при невынашивании беременности, определить структуру хромосомных перестроек, выявленных методом хромосомного микроматричного анализа.

**Материалы и методы.** Исследован абортивный материал, полученный в 525 случаях невынашивания беременности в сроке до 12 недель. Исследование проводилось на базе медико-генетического центра «Геномед». Хромосомные аномалии в абортивном материале определялись методом хромосомного микроматричного анализа.

**Результаты.** В 40 случаях (7,6%) исследование провести не удалось из-за дефектов

забора материала и невозможности идентифицировать генетический материал. Таким образом, хромосомный микроматричный анализ проведен в 485 случаях.

Хромосомные аномалии выявлены в 275 случаях (56,7%). Чаще всего выявлялись анеуплоидии аутосом (60% случаев). При этом значительное число случаев составили мозаичные формы (18,1%). Числовые аномалии половых хромосом составили 15,6% случаев. Среди них лидировала моносомия X-хромосомы (13% от всех выявленных хромосомных aberrаций). В 19 случаях (6,9%) отмечались множественные анеуплоидии. Триплоидия обнаружена в 27 образцах (9,8%).

Количество структурных перестроек составило 7,3% случаев. Обнаружение несбалансированной микроструктурной перестройки в абортивном материале является прямым показанием для обследования родителей. Хромосомный микроматричный анализ точно определяет размер выявленной перестройки, что позволяет подобрать оптимальный метод для исследования хромосомного набора супругов (цитогенетическое исследование, или FISH-диагностика).

**Заключение.** Хромосомный микроматричный анализ абортивного является информативным и доступным методом исследования и может быть рекомендован для широкого использования в клинической практике с целью оптимизации алгоритма обследования супружеской пары после невынашивания беременности.