

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ

П.І.Б.: TEST

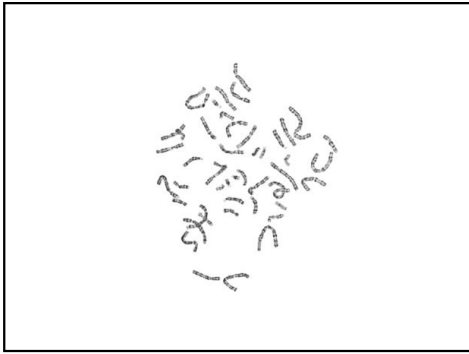
Дата замовлення:

Дата народження:

Досліджуваний БМ: амніотична рідина (культивована)

Номер замовлення / лаб. №:

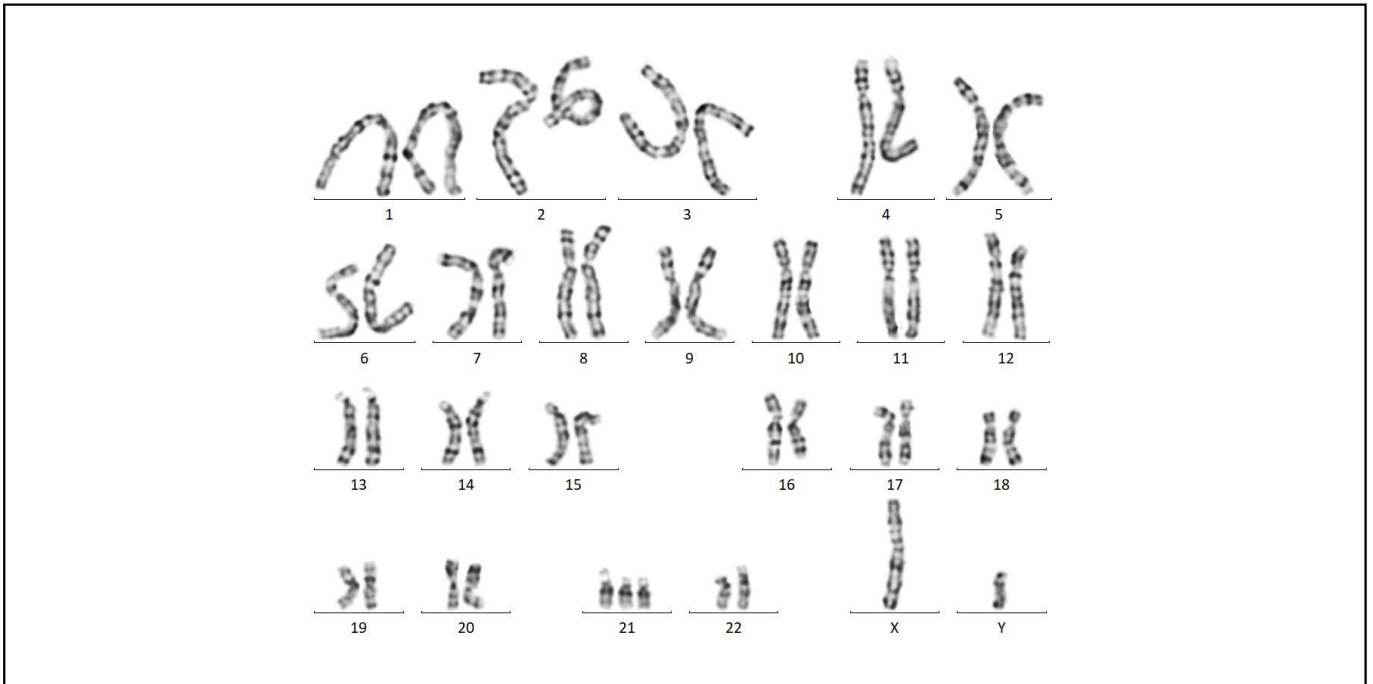
Тип дослідження: каріотипування



Метод диференційного фарбування – GTG

Кількість смужок на гаплоїдний набір: 400

Кількість проаналізованих метафазних пластин: 20



Каріотип: 47,XY,+21

Коментарі:

Проаналізовано дві незалежні культури клітин амніотичної рідини.

Встановлено чоловічий каріотип із трисомією хромосоми 21.

Рекомендовано медико-генетичне консультування.

Результат даного дослідження не виключає можливості низького рівня мозаїцизму та хромосомних перебудов, які неможливо виявити за допомогою стандартного цитогенетичного методу. Аналіз проведено згідно ISCN 2020

Лікар-лаборант:

Дата видачі:

Генетик:

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ

П.І.Б.: TEST

Дата замовлення:

Дата народження:

Досліджуваний БМ: амніотична рідина (некультивована)

Номер замовлення / лаб. №:

Тип дослідження: FISH

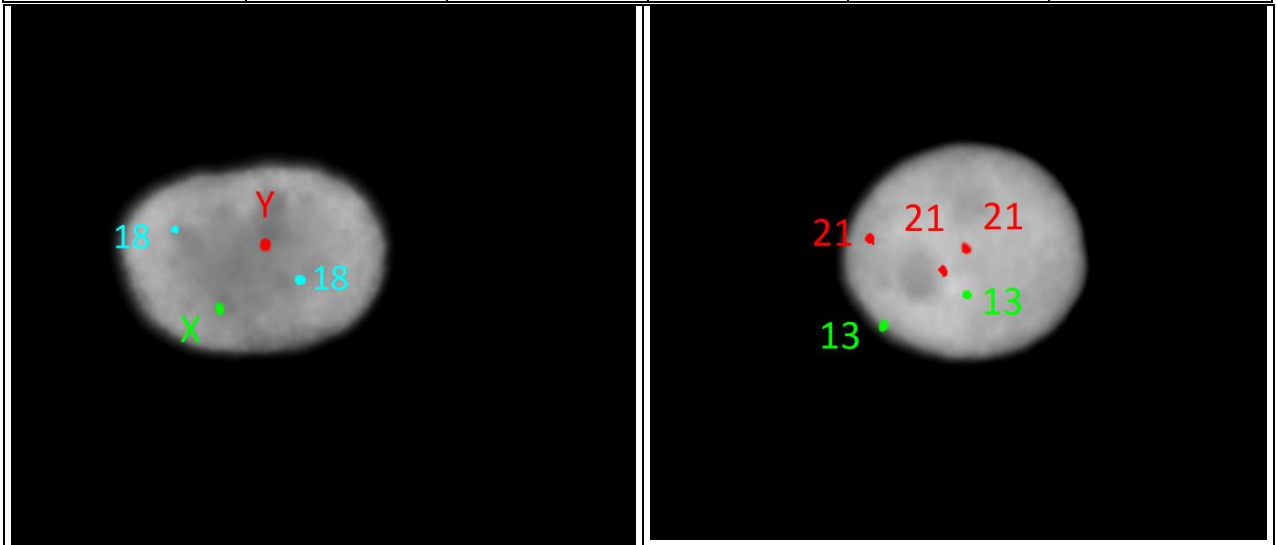
FISH-аналіз на 5 хромосом: X, Y, 13, 18, 21

FISH-набори – primeFISH AneuFISH Prenatal I Probe Kit 13/21 ve X/Y/18, DiAGEN

1. локус-специфічні проби:
 сегмент 13q14.1-14.3 (RB1) – зелений колір
 сегмент 21q22.1-q22.2 (DSCR4) – червоний колір

2 центромерні проби:
 сегмент Xp11.1-q11.1 (DXZ1) – зелений колір
 сегмент Yp11.1-q11.1 (DYZ3) – червоний колір
 сегмент 18p11.1-q11.1 (D18Z1) – блакитний колір

Хромосома	% сигналів 1	% сигналів 2	% сигналів 3	% сигналів 4	% сигналів > 4
X	50				
Y	50				
13		50			
18		50			
21			50		



Результат: nuc ish (DXZ1x1,DYZ3x1,D18Z1x2),(RB1x2,DSCR4x3)[50]

Методом молекулярно-цитогенетичного аналізу (FISH) на інтерфазних ядрах виявлено: по одному сигналу центромерного регіону статевих хромосом X і Y, по два сигнали центромерного регіону хромосоми 18; по два сигнали відповідного локусу хромосоми 13 і три сигнали відповідного локусу хромосоми 21.

Проаналізовано 50 інтерфазних ядер.

Встановлено три копії сигналу хромосоми 21 у 100 % клітин.

Встановлення каріотипу плода буде здійснено після культивування клітин амніотичної рідини.

Лікар-лаборант:

Генетик:

Дата видачі: