

ПОЛ ПЛОДА

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА



**КОМПАНИЯ «ДНК-ТЕХНОЛОГИЯ» ПРЕДСТАВЛЯЕТ ЛИНЕЙКУ НАБОРОВ
 ДЛЯ НЕИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ,
 ВКЛЮЧАЮЩУЮ НАБОРЫ «РЕЗУС-ФАКТОР ПЛОДА» И «ПОЛ ПЛОДА».**



НЕИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

НАБОР РЕАГЕНТОВ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ФРАГМЕНТА Y-ХРОМОСОМЫ ПЛОДА В КРОВИ МАТЕРИ МЕТОДОМ ПЦР В РЕЖИМЕ РЕАЛЬНОГО ВРЕМЕНИ «ПОЛ ПЛОДА»

РЗН 2017/6242

Неинвазивная пренатальная молекулярно-генетическая диагностика

В акушерско-гинекологической практике часто возникает необходимость определения генотипа плода на ранних сроках беременности. До недавнего времени материал для таких исследований получали инвазивно, при хорион-, плацентобиопсии в ходе амнио- и кордоцентеза. Риск самопроизвольного прерывания беременности в этом случае составляет 2-3 %. Открытие наличия фетальных ДНК и РНК в материнской крови послужило основой для развития неинвазивной пренатальной диагностики, которая в отличие от прежних методов **не представляет угрозы течению беременности, т.к. материалом для исследования служит кровь матери**. Фетальные клетки, т.е. клетки плода, обнаруживаются в крови беременной женщины, их количество возрастает с увеличением срока гестации, зависит от состояния плаценты и особенностей течения беременности.

Начиная с 8-10 недели беременности **методы неинвазивной пренатальной молекулярно-генетической диагностики** позволяют проводить исследование фетальной ДНК с точностью 96-100%.

Выяснение пола плода в первом – начале второго триместра может предотвратить случаи рождения больных детей в семьях с отягощенной наследственностью. Возможно прерывание беременности по медицинским показаниям при наличии у родителей носительства генов заболеваний, сцепленных с полом (например гемофилии или прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера у матери).

Также врачу важно знать пол плода для принятия решения о возможности гормональной терапии беременной в случае наличия у пациентки гиперандрогении надпочечникового генеза (врожденная дисплазия коры надпочечников, ВДКН) или других маскулинизирующих эндокринных заболеваний.

Основным методом пренатального установления пола будущего ребенка сегодня является ультразвуковая диагностика, однако на ранних сроках беременности этот метод не всегда корректен и часто субъективен.

Показания к проведению исследования:

- ❖ наличие у беременных женщин маскулинизирующих эндокринных заболеваний, в том числе врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН), для коррекции проведения лекарственной терапии;
- ❖ при возможном носительстве женщинами генов гемофилии и других заболеваний, сцепленных с полом (умственная отсталость, связанная с X-хромосомой; миодистрофия; адренолейкодистрофия; синдром Альпорта; иммунодефицит, связанный с X-хромосомой; пигментный ретинит; гидроцефалия, связанная с X-хромосомой; синдром Лоу; X-связанный ихтиоз);
- ❖ предполагаемые нарушения детерминации пола плода по результатам УЗИ.

Назначение набора

Набор реагентов для выявления фрагмента Y-хромосомы плода в крови матери методом ПЦР в режиме реального времени «Пол плода» предназначен для обнаружения в крови беременной женщины мультикопийного фрагмента Y-хромосомы плода методом полимеразной цепной реакции в режиме реального времени.

Выбранная ДНК-мишень строго специфична для Y-хромосомы в отличие от гена SR_Y, который используется в качестве мишени в большинстве аналогичных наборов как отечественного, так и зарубежного производства.

Технические характеристики и состав набора реагентов

Количество тестов в наборе	96 тестов
Формат реагентов	Раскапанный (12 стрипов по 8 пробирок)
Смесь для амплификации, запечатанная парафином	20 мкл в пробирке
Раствор Taq-полимеразы	2 пробирки – 480 мкл
Масло минеральное	2 пробирки – 960 мкл
Положительный контрольный образец «К+»	1 пробирка – 75 мкл
Материал для анализа	Периферическая кровь
Срок годности	12 месяцев
Температура хранения	+2 ... +8 °С

Технология: полимеразная цепная реакция с детекцией результатов в режиме реального времени; качественный мультиплексный анализ.

Реагенты для выделения ДНК:

ПРОБА-НК-ФЕТ – комплект реагентов производства Компании «ДНК-Технология» разработан специально для выделения фетальной ДНК (ДНК плода) из крови матери. Рассчитан для выделения ДНК из 50 анализируемых образцов (включая отрицательные контрольные образцы).

Особенности набора:

- ❖ одновременная детекция (мультиплексный анализ) – в одной пробирке определяется несколько ДНК-мишеней: наличие фрагмента ДНК Y-хромосомы и геномной ДНК человека (КВМ);
- ❖ КВМ используется для анализа качества выделения и позволяет определить, достаточно ли полученного количества ДНК для исследования;
- ❖ так как фетальная ДНК находится в крови беременной женщины в минимальном количестве, анализ каждого образца ДНК **необходимо проводить в дублях.**

Для проведения анализа необходимы следующие дополнительные расходные материалы и оборудование:

- ❖ штатив и насадка на микроцентрифугу (вортекс) для стрипованного пластика;
- ❖ охлаждающий штатив – *обязательно на этапе выделения ДНК!*

Оборудование, необходимое для проведения анализа:

приборы серии ДТ производства ООО «НПО ДНК-Технология» (ДТлайт, ДТпрайм, ДТ-96) (рис. 1).



Рис. 1. Приборы производства компании «ДНК-Технология»

Уникальные технические характеристики приборов позволяют существенно сократить общее время проведения анализа. Это значительно экономит время исследования и обеспечивает высокую пропускную способность лаборатории.

Программное обеспечение

Компанией «ДНК-Технология» разработано специализированное программное обеспечение к набору «Пол плода», позволяющее получать результаты исследования в **удобной и наглядной форме** (рис. 2).

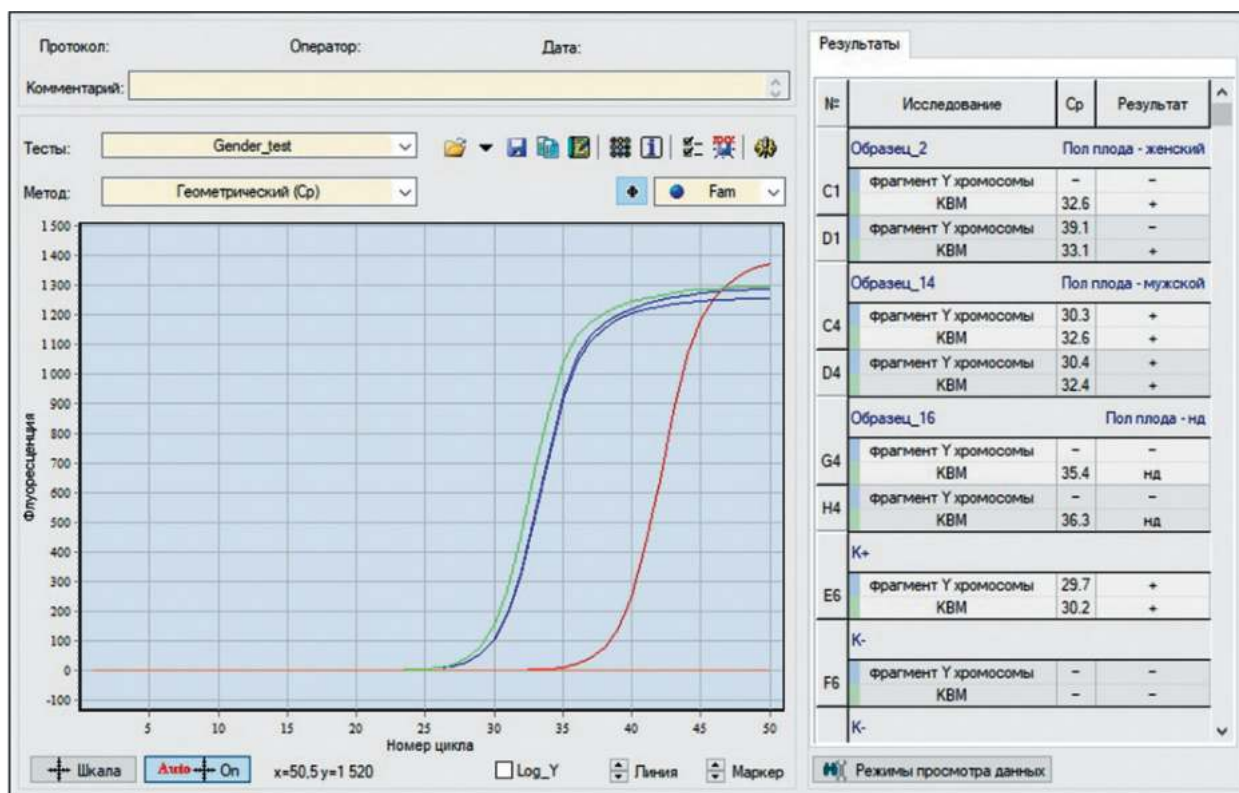


Рис. 2. Результаты анализа оптических измерений

Результат исследования указан в верхней графе таблицы справа, рядом с идентификатором образца.

Результат исследования для каждого образца определяется программным обеспечением **автоматически** с учетом значений Ср по каналу Fat (специфический фрагмент Y-хромосомы) и по каналу Hex (КВМ) в совокупности по дублям для каждого образца.

Полученный результат автоматически включается в бланк ответа.

Варианты результатов исследования и вид соответствующих бланков

А. Пол плода – женский

	Образец_2	Пол плода – женский	
С1	фрагмент Y-хромосомы	–	–
	КВМ	32,6	+
D1	фрагмент Y-хромосомы	39,1	–
	КВМ	33,1	+

Пренатальная диагностика Пол плода

Дата
Номер пробирки
Ф.И.О. пациента
Пол
Возраст
Организация
Врач
Примечание



Информация о лаборатории

Идентификатор образца: Образец_2

Название исследования	Результат	Интерпретация результата
Выявление фрагмента Y-хромосомы	Не выявлен	Пол плода – женский

Внимание: Данное исследование проводится при сроке беременности более 8 недель.

Исследование выполнил

Дата
Подпись

Б. Пол плода – мужской

	Образец_14	Пол плода – мужской	
С4	фрагмент Y-хромосомы	30,3	+
	КВМ	32,6	+
D4	фрагмент Y-хромосомы	30,4	+
	КВМ	32,4	+

Пренатальная диагностика Пол плода

Дата
Номер пробирки
Ф.И.О. пациента
Пол
Возраст
Организация
Врач
Примечание



Информация о лаборатории

Идентификатор образца: Образец_14

Название исследования	Результат	Интерпретация результата
Выявление фрагмента Y-хромосомы	Выявлен	Пол плода – мужской

Внимание: Данное исследование проводится при сроке беременности более 8 недель.

Исследование выполнил

Дата
Подпись

В. Сомнительный или недостоверный результат

При получении сомнительных или недостоверных результатов справа от идентификатора образца будет указано соответственно (?) или (нд).

	Образец_16	Пол плода - нд	
G4	фрагмент Y-хромосомы	–	–
	КВМ	35,4	нд
H4	фрагмент Y-хромосомы	–	–
	КВМ	36,3	нд

Пренатальная диагностика Пол плода

Дата
Номер пробирки
Ф.И.О. пациента
Пол
Возраст
Организация
Врач
Примечание



Информация о лаборатории

Идентификатор образца: Образец_16

Название исследования	Результат	Интерпретация результата
Выявление фрагмента Y-хромосомы	нд	Необходимо повторно сдать кровь.

Внимание: Данное исследование проводится при сроке беременности более 8 недель.

Исследование выполнил

Дата
Подпись

При получении сомнительных и недостоверных результатов необходимо провести повторный анализ согласно предложенному алгоритму (табл. 1).

Таблица 1. Принципы определения сомнительных и недостоверных результатов ПЦР

Результат по каналу Fam (Fam Cp)	Результат по каналу Hex (Hex Cp)	Интерпретация результата
Не учитывается	Cp>35 или не указан	Недостоверный результат **
Интерпретация результатов в дубле не совпадает	Cp ≤35	Недостоверный результат*
35<Cp≤37	Cp ≤35	Сомнительный результат*

Примечание:

* Необходимо повторно провести ПЦР для этого образца.

** Необходимо повторно провести ПЦР, либо повторно выделить ДНК и провести ПЦР для этого образца, либо повторно взять клинический материал у пациента (выполняется последовательно).

Преимущества наборов для неинвазивной пренатальной диагностики производства компании «ДНК-Технология» по сравнению с аналогами

- **Выбранная ДНК-мишень мультикопийна и строго специфична для Y-хромосомы в отличие от гена SRY, который используется в качестве мишени в большинстве аналогичных наборов как отечественного, так и зарубежного производства.**
- Единая программа амплификации и специализированное программное обеспечение позволяет объединять в одном протоколе два вида исследований («Резус-фактор плода» и «Пол плода») при сохранении независимой автоматической интерпретации результатов, что существенно сокращает время, необходимое для проведения анализа, и увеличивает пропускную способность лаборатории.
- Небольшой объем образца крови – 4,5 мл – достаточен для проведения полного комплекса исследований с использованием наборов реагентов «Резус-фактор плода» и «Пол плода».
- Однократное центрифугирование крови для получения плазмы снижает риск контаминации образцов и сокращает время работы лаборанта.
- Раскапанный формат наборов не требует дополнительных манипуляций по составлению реакционных смесей, что сокращает время работы лаборанта и снижает риск контаминации.
- Стабильность компонентов наборов реагентов обеспечивает длительное хранение (9 месяцев) при +2 ... +8 °С и транспортировку в течение 72 часов при температуре от 0 до +24 °С.
- Минимальное количество стандартного расходного материала и дополнительного оборудования для проведения полного цикла ПЦР-анализа (в том числе отсутствие необходимости использования колонок и пробирок объемом 5 мл).
- Наличие КВМ в каждой пробирке позволяет оценить качество прохождения этапов выделения и амплификации, а также достаточность количества выделенной ДНК для исследования, что в совокупности обеспечивает существенное снижение риска получения неверных результатов.





071-3 2020.03.24

Контакты офиса:

ООО «ДНК-Технология». Адрес: г. Москва, Варшавское шоссе, д. 125ж, корп. 6, эт. 5, комн. 14.
Тел./факс: +7 495 640-17-71; www.dna-technology.ru; mail@dna-technology.ru.

Служба клиентской поддержки:

8 800 200-75-15 (звонок по России бесплатный), hotline@dna-technology.ru.

