

(Жен.)

Заказ №:
Зарегистрирован:
Заказчик: ООО "ЮНИЛАБ-Иркутск"
Место взятия биоматериала: 25499 - ЮНИЛАБ-Иркутск, Ф.Энгельса
Фаза цикла: Беременность
Неделя беременности: 19

Образец №:
Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:
Валидация (врач):

Выявление гена резус-фактора (RHD) плода

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Название/показатель

Результат

Результат

не выявлен

Интерпретация результата

Резус-фактор плода генотипически отрицательный

Заведующая лабораторией

подпись

Ефременко З.А.

Расшифровка подписи



**ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ
КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА**

42-102 Выявление гена RHD плода в крови матери. Резус-фактор плода

Заказ:

Дата заказа

Возраст лет

ЮНИЛАБ-Иркутск, Ф.Энгельса

Исследование	Результат	Интерпретация
Выявление гена резус-фактора (RHD) плода	Не выявлен	Резус-фактор плода: генотипически отрицательный

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

С высокой вероятностью резус-фактор плода: генотипически отрицательный. Развитие резус-конфликта маловероятно.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Определение резус-фактора методом ПЦР в режиме реального времени заключается в обнаружении гена RHD плода, кодирующего D-антиген, в крови матери. Традиционный серологический метод основан на выявлении непосредственно D-антигена на эритроцитах крови. Чаще всего отрицательный резус-фактор обусловлен полным отсутствием гена RHD и, как следствие, отсутствием D-антигена. В этом случае серологическим методом и методом ПЦР резус-фактор определяется как отрицательный, т.е. результаты исследований совпадают.
- Согласно литературным данным, в крайне редких случаях (менее 0,1%) встречается такой вариант гена RHD, когда резус-фактор плода генотипически определяется как отрицательный, а после рождения ребенка серологически может выявляться как слабоположительный. В этом случае в период беременности возможно развитие резус-конфликта слабой выраженности.

Важно: данное исследование проводится только у серологически резус-отрицательной пациентки при сроке беременности более 8-10 недель. Точность результата зависит от количества ДНК плода, обнаруживаемой в материнской плазме. Данная величина обусловлена состоянием плаценты и возрастает с увеличением срока беременности.

Результат генетического исследования рекомендуется оценивать в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Проконсультируйтесь со специалистом.

Заведующая лабораторией


подпись

Ефременко З.А.

Расшифровка подписи



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-102 Выявление гена RHD плода в крови матери. Резус-фактор плода

i ГЕН РЕЗУС-ФАКТОРА (RHD). ПРЕНАТАЛЬНАЯ НЕИНВАЗИВНАЯ ДИАГНОСТИКА

Иммунологическая несовместимость плода и матери по резус-фактору является основной причиной гемолитической болезни новорожденного, связанной с трансплацентарным переносом эритроцитов плода в кровотоки матери. 98% случаев гемолитической болезни новорожденных связаны с D-резус-антигеном. Попадая в кровь резус-отрицательной матери, он вызывает образование специфических антител, которые проникают через плаценту и разрушают эритроциты плода. Это и приводит к развитию гемолитической болезни новорожденных. При раннем проявлении резус-конфликт может быть причиной преждевременных родов или самопроизвольного прерывания беременности. Сенсибилизация матери к D-антигену и риск развития резус-конфликта возрастают с каждой последующей беременностью Rh+ плодом независимо от того, прервалась беременность или прошло родоразрешение.

Начиная с 8-й эмбриологической или 10-й акушерской недель беременности методы неинвазивной пренатальной молекулярно-генетической диагностики позволяют проводить исследование фетальной ДНК с точностью 96–100% для прогнозирования развития резус-конфликта и гемолитической болезни плода. Определение резус-фактора методом ПЦР в режиме реального времени заключается в выявлении гена RHD, кодирующего D-антиген. Традиционным серологическим методом исследуется наличие непосредственно D-антигена на эритроцитах крови. Чаще всего отрицательный резус-фактор обусловлен полным отсутствием гена RHD. В этом случае резус-фактор определяется как отрицательный серологическим методом и методом ПЦР, т. е. результаты исследований совпадают.

У 1% серологически резус-отрицательных лиц определяется наличие гена RHD. Это может быть обусловлено:

- ген RHD присутствует, и генотипически резус-фактор будет положительным, но в результате *мутаций* D-антиген не синтезируется и серологическим методом определяется отрицательный резус-фактор
- ген RHD присутствует полностью или частично, и генотипически резус-фактор будет положительным, но в результате *мутаций* синтезируется измененный D-антиген, что серологически определяется или как слабый резус-фактор, или как нестабильно положительный резус-фактор.

Такие пациентки являются генотипически резус-положительными, и определить резус-фактор плода методом ПЦР невозможно. Однако наблюдение за течением беременности необходимо проводить по схеме ведения резус-отрицательных пациенток с возможностью развития резус-конфликта.

У резус-изоиммунизированных женщин определение резус-D гена плода позволяет избежать ненужных инвазивных диагностических и лечебных процедур при отрицательной резус-принадлежности крови плода. В случаях положительной резус-принадлежности плода метод дает возможность на ранних сроках оценить риск развития гемолитической болезни плода, своевременно начать проведение диагностических мероприятий.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер
RHD Rhesus blood group, D antigen OMIM ID: 111680	Выявление гена резус-фактора (RHD) плода. Определяемые участки ДНК: 7-й и 10-й экзоны гена RHD.

Заведующая лабораторией


подпись

Ефременко З.А.

Расшифровка подписи

