

**Информационное письмо
для врачей ЛПУ
Ханты – Мансийского автономного округа – Югры**

**«Методические рекомендации по показаниям, правилам забора и
транспортировки материала для цитогенетического исследования пациентов
с наследственными заболеваниями»**

С 1992 года лаборатория медико-генетической консультации Окружного кардиологического диспансера «Центра диагностики и сердечно-сосудистой хирургии» выполняет цитогенетические исследования клеток периферической крови пациентам для дифференциальной диагностики наследственных заболеваний.

В целях оптимального использования современных цитогенетических технологий и получения наиболее достоверных результатов исследования предлагаем следующие методические рекомендации.

Показания для проведения цитогенетического исследования:

- подозрения на хромосомную патологию (фенотипические проявления хромосомных синдромов)
- семейные случаи болезни Дауна и других хромосомных синдромов
- наличие у ребенка (новорожденного) множественных врожденных пороков развития
- существенная задержка умственного и/или физического развития ребенка
- олигофрения у ребенка в сочетании с МВГР или микроаномалиями
- нарушения половой дифференцировки: гипогонадизм, микроорхидизм, двусторонний крипторхизм у мальчиков, пороки развития наружных половых органов, ложный мужской и ложный женский гермафродитизм.
- первичная или вторичная аменорея у девушек с признаками дизэмбриогенеза.

Правила забора крови на цитогенетическое исследование:

- Кровь для цитогенетического анализа получают путем пункции локтевой или другой периферической вены одноразовым шприцем.
- В шприц предварительно набирается 0,2 мл концентрированного гепарина, который после смачивания стенок шприца удаляется.
- Допускается забор крови в вакутейнер с гепарином.
- После взятия крови в количестве от 2 до 3 мл, содержимое шприца или вакутейнера плавно перемешивается.
- **На шприце или вакутейнере с кровью необходимо написать фамилию и инициалы пациента.**

Правила транспортировки материала на цитогенетическое исследование

- Шприц с кровью из ЛПУ округа доставляется в МГК в срок не превышающий 24 часа с момента взятия материала.
- Хранится шприц или вакутейнер с кровью с момента взятия и до момента отправки в холодильнике при температуре 4⁰С.
- При транспортировке биоматериала рекомендуется использовать термос для обеспечения **постоянства температуры 4⁰С** (на льду с прослойкой ваты).
- Замораживание крови не допускается

Правила оформления сопроводительной документации:

- В направлении на цитогенетическое исследование периферической крови, помимо паспортных данных пациента, даты рождения, адреса проживания, диагноза заболевания и др. необходимо указывать код по МКБ-10 и краткую выписку из истории болезни.
- **Для иногородних пациентов прилагать к направлению ксерокопии страхового полиса и документа, удостоверяющего личность.**
- На направлении должны стоять штамп направляющего учреждения и печать лечащего врача с контактными телефонами отделения.

Примечания:

- Выраженная гипотрофия пациента, антибиотикотерапия, прием алкоголя, чрезмерное количество гепарина в шприце отрицательно влияют на митотическую активность клеток крови, и, следовательно, снижают вероятность получения результата исследования.
- Предварительные результаты кариотипирования можно узнать у заведующей МГК по тел. 50-14-09 через неделю после доставки биоматериала.

*Подготовил:
заведующая лабораторным отделением МГК
Окружного кардиологического диспансера
«Центра диагностики и сердечно – сосудистой хирургии»
Зубайдуллина С.Р.*

