

Опубликованы Рекомендации Российского общества медицинских генетиков по хромосомному микроматричному анализу

В состав рабочей группы вошли ученые НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ с коллегами, представителями ведущих медико-генетических организаций России.

Хромосомный микроматричный анализ (ХМА) - технология диагностики причин врожденных пороков развития и умственной отсталости у детей, наиболее динамично развиваемая область современной клинической цитогенетики. Опубликованные рекомендации впервые обобщают отечественный и международный опыт использования этой технологии.

- Вместе с коллегами мы сформулировали показания к назначению хромосомного микроматричного анализа для постнатальной и пренатальной диагностики хромосомных аномалий, а также рассмотрели вопросы интерпретации клинической значимости выявляемых хромосомных вариантов и медико-генетического консультирования семей пациентов с хромосомными болезнями, - уточнила руководитель лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, канд. биол. наук **Анна Кашеварова**.

В документе делаются акценты на приоритетности экспертного мнения и необходимости диалога молекулярного цитогенетика и врача-генетика в оценке патогенетической значимости хромосомных вариантов и тактики дальнейшего лабораторного обследования пациента.

- Это документ, которого давно ждали генетики. Его значимость обусловлена растущими объёмами диагностических услуг с применением хромосомного микроматричного анализа и, как следствие, с ростом данных о разнообразии хромосомных вариантов у пациентов. Необходимо было выработать единые стандарты клинической интерпретации таких массивов данных. Результаты этой работы и представлены в опубликованных Рекомендациях РОМГ, - прокомментировал заместитель директора Томского НИМЦ по научной работе, руководитель лаборатории онтогенетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, д-р биол. наук, профессор РАН **Игорь Лебедев**.

- Разработка рекомендаций поддержана грантом Российского научного фонда № 21-65-000177, <https://rscf.ru/project/21-65-000177/>
- Ознакомиться с рекомендациями можно в научно-практическом рецензируемом журнале «Медицинская генетика», Том 22, № 10

(2023) и на сайте НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ
<http://medgenetics.ru/publish/202391/>