**Генетичен тест за доказване на бройни и микроструктурни (над 10МВ) хромозомни аберации в абортивен материал**

**(за всички хромозоми от кариотипа)**

Спонтанните аборти са една от най- честите прояви на репродуктивни неудачи при човека. Около 10-15% от клинично разпознатите бременности завършват преждевременно със спонтанен аборт, като действителната обща честота на загубите, (включително биохимичните бременности) е 4-5 пъти по-висока.

Средно 5% от репродуктивните двойки имат история за повтарящи се спонтанни аборти. Честотата и последствията им, върху намаляване на раждаемостта в страната, превръщат този вид патология в социално-значим и медицински проблем при двойките в репродуктивна възраст.

Причините за настъпването на вътреутробна смърт на ембриона/плода могат да бъдат от различен характер (акушеро-гинекологични, хормонални, имунологични и др.), като генетичните фактори са сред водещите - за загуби в по-ранен срок на бременността. Около 50-60% от спонтанно терминираните бременности през първи триместър, се дължат на хромозомна аномалия. Преобладаващата част от тях - около 86% представляват бройни нарушения, със спорадичен характер, резултат от случайни грешки в процеса на образуване на половите клетки на родителите. Сравнително по-рядко – 5-6% от установените хромозомни аномалии в спонтанен аборт, представляват структурни нарушения, които могат да имат наследствен характер и да са свързани с рискове за повторяемост на репродуктивната неудача/аборта. Установяването в абортивния материал, на такъв вид нарушения изисква провеждане на допълнително генетично изследване на партньорите от двойката, за прецизиране на рисковете за повторяемост.

Изследването на абортивен материал за хромозомни аномалии е ценен източник на клинична информация, относно причините за една неуспешна бременност, като се препоръчва особено при ранни аборти в I- ви триместър, прекъснати бременности по медицински показания (поради пренатално установени малформации на плода). Генетичните тестове върху материала от аборта, както и на партньорите от засегнатата двойка, позволяват да се докаже участието на генетични причини в етиологията на репродуктивния проблем, както и да се осигури навременно и адекватно поведение, с оглед успешна последваща репродукция в семейството.

Генетичен тест: Основава се на метода на геномно секвениране със секвенатор от следващо поколение (NGS). От абортивеия материал се изолира ДНК, която се използва за диагностициране на нарушения, засягащи (всички хромозоми) хромозомния набор – бройни и големи структурни (над 10 Mb) хромозомни аберации.

Биологичен материал: кюретажен или спонтанно изхвърлен материал, съдържащ хорионни въси, меки тъкани от плода или кожно ламбо, в стерилен контейнер с физиологичен разтвор (може да е съхраняван в хладилник на +40 С).

Генетично консултиране: Във връзка с резултатите от теста, както и за назначаване на допълнителни генетични тестове, на семейството се осигурява компетента генетична консултация от специалист по медицинска генетика и писмено заключение.