

Пациент: TEST TD122 Т.

Заказ:

Дата регистрации: 11.11.2024

Дата рождения: 01.01.1980

Возраст: 44 г.

Пол: Ж

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:

Заявка: 7021359266

Материал: Венозная кровь (пробирка со стабилизатором внеклеточной ДНК)

Исследование: НИПТ Стандарт (Трисомии 21,18,13 и анеуплоидии X и Y)

Определяемый показатель	Результат исследования	Вероятность риска	Комментарий
Фетальная фракция	8,99 %		Фетальной фракции ДНК достаточно для проведения исследования
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	Низкий риск		
Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	Низкий риск		
Трисомия 13 (Синдром Патау)	Низкий риск		
Моносомия X (Синдром Шерешевского-Тернера)	Низкий риск		
Трисомия X, XXX (Синдром тройной X)	Низкий риск		
XXY (Синдром Клайнфельтера)	Низкий риск		
XYY (Синдром Джейкобса)	Низкий риск		
Синдром XXYY	Низкий риск		
Наличие Y-хромосомы	Есть		

Комментарий: Исследование позволяет определить наличие Y-хромосомы: если Y-хромосома не обнаруживается, пол плода определяется как женский. Обнаружение Y-хромосомы определяет пол плода как мужской. В случае дуплоидной беременности обнаружение Y-хромосомы свидетельствует о том, что как минимум один из плодов имеет мужской пол.

Заключение к исследованию: Результаты проведенного тестирования фетальной фракции ДНК указывают на низкий риск наличия у плода трисомии 18 (синдром Эдвардса), трисомии 21 (синдром Дауна), трисомии 13 (синдром Патау), моносомии X (Синдром Шерешевского-Тернера), Трисомия X, XXX (Синдром тройной X), XXY (Синдром Клайнфельтера), XYY (Синдром Джейкобса), Синдром XXYY.

Описание исследования: НИПТ — высокоточное неинвазивное пренатальное тестирование методом NGS, которое выявляет хромосомные анеуплоидии, включая трисомии 13, 18 и 21 и анеуплоидии половых хромосом X и Y.

Тест основан на анализе свободноциркулирующей ДНК плода, определяемой в крови женщины с 10-й недели беременности.

НИПТ использует технологию линейной амплификации ДНК, позволяющую избежать клонального накопления ошибок ПЦР и минимального количественного искажения библиотеки.

ВАЖНО! Тест направлен на выявление аномалий только перечисленных выше хромосом, с его помощью нельзя выявить все генетические аномалии и анеуплоидии половых хромосом (X и Y).

Исследование выполняется с помощью системы высокопроизводительного секвенирования Illumina NextSeq 550 (P3N 2021/13216), обеспечивающей высокие показатели чувствительности при определении трисомий 21, 18 и 13, которая оценивается в 99,17%, 98,24% и 97,8% соответственно. Однако ни одна из существующих лабораторных тест-систем не может гарантировать отсутствие у плода любых генетических отклонений.

Отрицательный результат тестирования не может полностью исключить все возможные хромосомные нарушения, связанные с 21, 18, 13 хромосомами, такие как микроделеции/микродупликации небольших участков хромосом. Методика исследования не позволяет исключить мозаицизм у плода и/или плацентарный мозаицизм по исследуемым хромосомам, транслокации хромосом и триплоидию.

Тестирование не применимо при беременности более чем двумя плодами, количестве фетальной фракции ДНК менее 4% и сроке беременности менее 10 недель.

Ограничениями для проведения теста также является одноплодная беременность двойней (синдром «исчезающего близнеца»), трансплантация внутренних органов или костного мозга в анамнезе, переливание крови в течение последнего года, наличие онкологического заболевания у беременной.

Для правильной интерпретации результатов исследования рекомендована консультация врача-генетика.

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

АО «ЛК-ГЕНЕТИКА», - 1227700289013
121059, Россия, г. Москва, вн.тер.г. муниципальный округ Дорогомилово, наб. Бережковская, д. 20, стр. 95, этаж/ком. 1/1
Лицензия №Л041-01137-77/00956857 от 04.12.2023г.

Протокол исследования выполнил: Зав. лаборатории ЛабКвест Генетика, врач-генетик Нигматулина Л.

Окончательный результат выпущен: Директор производства ЛабКвест, врач КЛД, к.м.н. Станкевич Л.И.

Страница 1 из 1

Дата готовности результата: 11.11.2024 14:21

Дата печати результата: 13.11.2024 12:24:01

