

**Пациент:** TEST TD295 Т.

**Заказ:**
**Дата регистрации:** 11.11.2024

**Дата рождения:** 01.01.1980

**Возраст:** 44 г.

**Пол:** Ж

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

**Дата взятия биоматериала:**
**Заявка:** 7021359291

**Материал:** Венозная кровь (пробирка со стабилизатором внеклеточной ДНК)

**Исследование:** НИПТ Базовый (Трисомии 21,18,13)

Определяемый показатель	Результат исследования	Вероятность риска	Комментарий
Фетальная фракция	7,86 %		Фетальной фракции ДНК достаточно для проведения исследования
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	Высокий риск		Рекомендована консультация врача-генетика
Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	Низкий риск		
Трисомия 13 (Синдром Патау)	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. Установленный пол плода не исключает наличие анеуплоидий по половым хромосомам, которые в данном тесте не исследовались. Вероятность определения составляет 99%.

**Заключение исследования:** Результаты проведенного тестирования фетальной фракции ДНК указывают на низкий риск наличия у плода трисомии 18 (синдром Эдвардса), трисомии 13 (синдром Патау).

Выявлен высокий риск трисомии 21 (синдром Дауна). Рекомендуется консультация врача-генетика.

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

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 (P3H 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: 12.11.2024 10:15

Дата печати результата: 13.11.2024 12:23:23

