

Пациент: TEST TD080 Т.			
Заказ:	Дата регистрации: 11.11.2024		
Дата рождения: 01.01.1980	Возраст: 44 г.	Пол: Ж	Беременность: 14 нед.
ЛПУ: Образец результата		Код ЛПУ: 99991264	

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:	
Заявка: 7021359262	Материал: Венозная кровь (пробирка со стабилизатором внеклеточной ДНК)

Исследование: НИПТ - неинвазивный пренатальный тест на трисомию по 21 хромосоме (определение наличия у плода синдрома Дауна)

Определяемый показатель	Результат исследования	Вероятность риска	Комментарий
Фетальная фракция	15,65 %		Фетальной фракции ДНК достаточно для проведения исследования
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	Высокий риск		Рекомендована консультация врача-генетика
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 двуплодной 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 к исследованию: Результаты проведенного тестирования фетальной фракции ДНК указывают на высокий риск трисомии 21 (синдром Дауна). Рекомендуется консультация врача-генетика.

Описание исследования: НИПТ — высокоточное неинвазивное пренатальное тестирование методом NGS, которое выявляет хромосомные анеуплоидии.

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 Дорогомиловское, 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 12:22:35

