

ЗАКЛЮЧЕНИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ ООО «СЕРБАЛАБ» О РЕЗУЛЬТАТАХ ПРОВЕДЁННОГО НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТА

Наименование консультационно-диагностической услуги: полногеномный НИПТ (исследование всех хромосом у плода)

ФИО пациентки:

Дата рождения пациентки (число, месяц, год):

Количество плодов:

Срок беременности по УЗИ (на момент взятия крови):

Показания для проведения НИПТ:

Дата взятия крови (число, месяц, год):

Дата доставки крови в лабораторию (число, месяц, год):

Результаты проведённого исследования НИПТ

Уровень фетальной фракции:

Рассчитанный риск:

Хромосома	Состояние	Риск
21	Трисомия 21 (Синдром Дауна)	<0,1% (низкий риск)
18	Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	<0,1% (низкий риск)
13	Трисомия 13 (Синдром Патау)	<0,1% (низкий риск)

Числовые аномалии других аутосом:

низкий риск (<0,1%)

Числовые аномалии половых хромосом:

низкий риск (<0,1%)

Пол плода: **женский** ♀ (>99,0%)

Заключение: результат анализа ДНК, выделенной из плазмы крови беременной, показал низкий риск наличия анеуплоидии по всем хромосомам у плода (с 1 по 22, а также хромосом X, Y).

Для интерпретации результатов теста рекомендована консультация врача-генетика.

14.09.2019 г.



Дополнительная информация

Исследование выполнено в сотрудничестве с: ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О.Отта» и ООО «НИПТ».

Исследование проводили:

Методика тестирования: ДНК плазмы крови матери, содержащая генетический материал плода, анализируется с помощью технологии ионного полупроводникового секвенирования на приборе IonTorrent S5 по собственному биоинформатическому протоколу, разработанному ООО «НИПТ». Тест апробирован и валидирован на группе женщин с беременностью одним плодом, начиная с 10-й недели беременности. Определение пола плода основано на наличии/отсутствии хромосомы Y и достоверно только для плодов, не имеющих мозаицизма по половым хромосомам. При уровне фетальной фракции ниже 4% определение хромосомных аномалий у плода не представляется возможным.

Важно: несмотря на высокий процент достоверности результатов, неинвазивный пренатальный тест рекомендован как скрининг, то есть метод, рассчитывающий риск наличия заболевания. При выявлении повышенного риска необходимо проконсультироваться с врачом-генетиком о прохождении инвазивной пренатальной диагностики с целью определения кариотипа плода. Только это позволяет гарантированно исключить хромосомные аномалии у плода и скорректировать тактику ведения беременности и родов. Высокий риск, рассчитанный по результатам неинвазивного пренатального тестирования, не является основанием для прерывания беременности, согласно законодательству Российской Федерации.

Тест не гарантирует однозначное исключение хромосомных аномалий (мозаичных форм, сбалансированных структурных перестроек, малых несбалансированных структурных перестроек хромосом) вследствие ограничений методики тестирования, а также мозаицизма, триплоидий и тетраплоидий, моногенных и других генетических заболеваний, не связанных с анеуплоидиями.

Пол будущего ребёнка сообщается после 12-й недели беременности, за исключением случаев хромосомных аномалий по хромосомам X и Y и сцепленных с полом заболеваний (на основании статей 11 и 12 Конвенции о правах человека и биомедицине от 1997 года).

Перед прохождением теста обязательна консультация врача-генетика для разъяснения пациентке возможностей и ограничений теста.