

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 30 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 28.08.2024 07:00
Дата поступления образца: 28.08.2024 13:19
Врач: 09.09.2024 16:23
Дата печати результата: 09.09.2024

Исследование	Результат	Комментарий
НИПТ Максимум	СМ. КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.

Комментарии к заявке:

- d. Количество эмбрионов: 1
 - e. Проводилась остановка развития (редукция) эмбриона в текущую беременность?: Нет
 - f. Дата редукции в формате дд.мм.гггг, либо «нет»: Нет
 - g. Требуется ли определение пола плода?: Да
 - h. ЭКО: Нет
 - i. Беременность с использованием донорской яйцеклетки? : Нет
 - j. Беременность с участием суррогатной мамы? : Нет
 - k. Есть онкологические болезни в настоящее время у пациентки? : Нет
 - l. Переливание крови у пациентки в последние 3 месяца? : Нет
 - m. Трансплантация костного мозга в анамнезе пациентки? : Нет
 - o. Дата взятия биоматериала в формате дд.мм.гггг: 28.08.2024
- Срок беременности по УЗИ (только полные недели) = 10 полных нед.
Вес (только целое число) = 65 кг
Рост в см XXX = 165 см

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ
ПО РЕЗУЛЬТАТАМ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЕ
ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ) с определением у плода рисков
частых трисомий (трисомии 21, 18, 13 хромосом)
(БНИПТ – НИПТ Максимум)

Направляющее учреждение:

Клиника

Информация об образце:

ФИО	ФИО	ЭКО	Нет
Дата рождения	00.00.0000	Количество плодов	Один
Полных лет	30	Материал	Венозная кровь
Срок беременности	10 недель	Дата доставки образца в лабораторию	00.00.0000
Дата взятия образца	00.00.0000		

Результаты Неинвазивного пренатального тестирования молекулярно-генетического исследования внеклеточной (определение внеклеточной ДНК плода по крови беременной женщины) с определением у плода рисков трисомий 21, 18, 13 хромосом

Фракция внеклеточной фетоплацентарной ДНК: 10,0%

Хромосомные аномалии	Результат
Трисомия 21 (синдром Дауна)	Низкий риск
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	Низкий риск
Трисомия 13 (синдром Патау)	Низкий риск

Пол плода:

Заключение: Низкий риск частых трисомий.

Дата получения результата:	Дата формирования заключения:
00.00.0000	00.00.0000

Заместитель заведующего лабораторией: _____

Выдано: _____

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ О СЛУЧАЙНЫХ НАХОДКАХ

При проведении Неинвазивного пренатального тестирования (определение внеклеточной ДНК плода по крови беременной женщины) определение риска редких анеуплоидий плода, анеуплоидий по хромосомам X, Y и 60 микроделеционных/микродупликационных синдромов носит характер случайных находок о хромосомных аномалиях. Определение таких рисков не является медицинской услугой.

СЛУЧАЙНЫЕ НАХОДКИ			
Риски анеуплоидий по половым хромосомам			
Хромосомные аномалии		Результат	
ХО (синдром Шерешевского-Тернера)		Низкий риск	
XXY (синдром Клайнфельтера)		Низкий риск	
XXX (синдром Трипло-Х)		Низкий риск	
XYY (синдром Джейкобс)		Низкий риск	
Риски анеуплоидий по другим аутосомам			
Хромосомные аномалии	Результат	Хромосомные аномалии	Результат
Хромосома 1	Низкий риск	Хромосома 10	Низкий риск
Хромосома 2	Низкий риск	Хромосома 11	Низкий риск
Хромосома 3	Низкий риск	Хромосома 12	Низкий риск
Хромосома 4	Низкий риск	Хромосома 14	Низкий риск
Хромосома 5	Низкий риск	Хромосома 15	Низкий риск
Хромосома 6	Низкий риск	Хромосома 16	Низкий риск
Хромосома 7	Низкий риск	Хромосома 17	Низкий риск
Хромосома 8	Низкий риск	Хромосома 19	Низкий риск
Хромосома 9	Низкий риск	Хромосома 20	Низкий риск
		Хромосома 22	Низкий риск
Риски 60 микроделеционных/микродупликационных синдромов			
60 микроделеционных/ микродупликационных синдромов		Низкий риск	

Заключение: Низкий риск хромосомных аномалий.

ПАМЯТКА ДЛЯ ПАЦИЕНТА

Пренатальная диагностика – комплекс мероприятий, направленный на выявление хромосомных аномалий и пороков развития у плода.

Методы пренатальной диагностики подразделяются на:

- непрямые, когда объектом исследования выступает беременная женщина (позволяют провести отбор женщин группы высокого риска для дальнейшего углубленного наблюдения);
- прямые, когда исследуется материал плода (пуховинная кровь, амниотическая жидкость, плацента, внеклеточная фетоплацентарная ДНК).

Прямые методы делятся на:

- инвазивные (взятие пуповинной крови, амниоцентез, биопсия хориона);
- неинвазивные (неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)).

Пренатальный скрининг I триместра включает ультразвуковое исследование (УЗИ) на сроке 11-14 недель беременности и определение материнских сывороточных маркеров крови, на основании чего производится комплексный программный расчет индивидуального риска рождения ребенка с хромосомной патологией. Расчет риска хромосомной патологии плода производится на основании косвенных показателей. При получении результатов с высоким риском рекомендуется проведение инвазивной пренатальной диагностики.

Чувствительность метода: **82,0 – 87,0%**.

Специфичность метода: **95,0 – 97,5%**.

Вероятность ложноположительного результата для частых анеуплоидий: **2,5 - 5,0%**.

Неинвазивное пренатальное тестирование – это молекулярно-генетический метод исследования, основанный на анализе внеклеточной фетоплацентарной ДНК (ДНК плода и плаценты), циркулирующей в крови матери. ВфДНК исследуется методом высокопроизводительного секвенирования нового поколения (полногеномный НИПТ) с последующей биоинформатической обработкой. Полученные данные анализируются врачами-генетиками. При получении результатов с высоким риском рекомендуется проведение инвазивной пренатальной диагностики.

Ограничения:

- 1) Неинвазивный пренатальный тест является **скрининговым**, поэтому в редких случаях возможно получение ложноположительных и ложноотрицательных результатов.
- 2) Причинами ложноположительных и ложноотрицательных результатов теста могут быть:
 - материнский, плодовый и/или плацентарный мозаицизм,
 - переливание крови, операция по трансплантации органов и тканей, иммунотерапия и терапия стволовыми клетками в анамнезе беременной женщины,
 - аномальный кариотип биологических родителей или суррогатной матери,
 - синдром «исчезающего близнеца» (возможно проведение исследования не ранее, чем через 8 недель после редукции плода).
- 3) Ограничениями полногеномного НИПТ являются полиплоидии, транслокации, микрохромосомные аномалии размером менее 7 млн пар нуклеотидов, а также хромосомные аномалии, не валидированные производителем технологии.
- 4) При наличии рисков хромосомных аномалий, результаты теста должны быть проанализированы врачом-генетиком с учетом клинического и/или семейного анамнеза пациента.
- 5) Результат теста не исключает наличие других хромосомных аномалий и/или врожденных патологий.
- 6) При беременности двойней получение информации о половых анеуплоидиях и случайных находках не представляется возможным, проводится оценка риска только частых анеуплоидий - трисомий по 21, 18 и 13 хромосомам. В случае наличия Y-хромосомы можно предполагать, что один из плодов будет мужского пола, при отсутствии Y-хромосомы, предполагается, что оба плода женского пола.

Чувствительность метода: **99,0 – 99,9%**.

Специфичность метода: **98,4 – 99,97%**.

Вероятность ложноположительного результата:

- для частых анеуплоидий – **0,06%**,
- для анеуплоидий половых хромосом – **0,16%**,
- для анеуплоидий других хромосом и микрохромосомных перестроек – **0,20%**.

Внимание: при проведении молекулярно-генетического исследования внеклеточной ДНК беременной женщины определение риска редких анеуплоидий плода, анеуплоидий по хромосомам X, Y и 60 микроделеционных/микродупликационных синдромов носит характер случайных вторичных находок о хромосомных аномалиях. Определение таких рисков не является медицинской услугой.