

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 24 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 23.01.2025 07:00  
Дата поступления образца: 23.01.2025 10:12  
Врач: 24.01.2025 16:28  
Дата печати результата: 29.01.2025

Исследование	Результат	Комментарий
БНИПТ Максимум	<b>СМ.КОММ</b>	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: 23.01.2025
- Вес (только целое число) 60 кг  
Рост в см XXX 170 см  
Срок беременности по УЗИ (только полные недели) 15 полных нед.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [www.invitro.ru](http://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:**  
 ИНВИТРО

**Информация об образце:**

<b>ФИО</b>		<b>ЭКО</b>	Нет
<b>Дата рождения</b>	01.01.2001	<b>Количество плодов</b>	Один
<b>Полных лет</b>	24	<b>Материал</b>	Венозная кровь
<b>Срок беременности</b>	15 недель 0 дней	<b>Дата доставки образца в лабораторию</b>	23.01.2025
<b>Дата взятия образца</b>	23.01.2025		

**Результаты Неинвазивного пренатального тестирования (определение  
 внеклеточной ДНК плода по крови беременной женщины) с определением у плода  
 рисков частых трисомий (трисомии 21, 18, 13 хромосом)**

**Фракция внеклеточной фетоплацентарной ДНК: 9,06%**

<b>Хромосомные аномалии</b>	<b>Результат</b>
<b>Трисомия 21 (синдром Дауна)</b>	Низкий риск
<b>Трисомия 18 (синдром Эдвардса)</b>	Низкий риск
<b>Трисомия 13 (синдром Патау)</b>	Низкий риск

**Пол плода:** Женский

**Заключение:** Низкий риск частых трисомий.

<b>Дата получения результата:</b>	<b>Дата выдачи заключения:</b>
24.01.2025	24.01.2025

**Заместитель заведующего лабораторией:** Иванов И.И.

**Выдано:** врач-генетик Петров П.П.

## 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
ХХУ (синдром Клайнфельтера)	Низкий риск
ХХХ (синдром Трипло-Х)	Низкий риск
ХYY (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:

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

Прямые методы делятся на:

- инвазивные (взятие пуговинной 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 6 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.