

Пациент: ТЕСТ ТЕСТ			
Заказ:	Дата регистрации: 29.01.2026		
Дата рождения: 01.01.2000	Возраст: 26 л.	Пол: Ж	Беременность: 10 нед.
ЛПУ: Тестовый Генетика		Код ЛПУ: 99991271	

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала: 31.12.2025	Материал: Венозная кровь (пробирка со стабилизатором внеклеточной ДНК)
Заявка: 00126126126/1	Тип беременности: 1. Одноплодная

Исследование: НИПТ ВЕСТА расширенный (неинвазивный пренатальный тест, трисомии 21, 18, 13 и анеуплоидии X и Y плюс диагностика делеций и дупликаций хромосом методом полногеномного секвенирования)

Фетальная фракция, %	Референсные значения	Комментарий
8,00	>=4 %	Фетальной фракции ДНК достаточно для достоверной оценки риска

Определяемый показатель	Результат исследования	Вероятность риска	Комментарий
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	Низкий риск	0,01%	
Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	Низкий риск	0,01%	
Трисомия 13 (Синдром Патау)	Низкий риск	0,01%	
Моносомия X (Синдром Шерешевского-Тернера)	Низкий риск	0,01%	
Трисомия X, XXX (Синдром тройной X)	Низкий риск	0,01%	
XXY (Синдром Клайнфельтера)	Низкий риск	0,01%	
XYY (Синдром Джейкобса)	Низкий риск	0,01%	
Синдром XXYY	Низкий риск	0,01%	
Наличие Y-хромосомы	Есть		

Комментарий: При одноплодной беременности пол плода мужской, при наличии – Y хромосомы, и женский, при ее отсутствии. В случае беременности двойней невозможно определить индивидуальный пол каждого плода. В таких случаях присутствие Y- хромосомы следует интерпретировать как означающее, что один или оба плода имеют мужской пол. Отсутствие Y-хромосомы следует интерпретировать как то, что оба плода имеют женский пол. Точность определения пола плода составляет 99%.

Заключение к исследованию: Результаты проведенного тестирования фетальной фракции ДНК указывают на низкий риск наличия у плода трисомии 18 (синдром Эдвардса), трисомии 21 (синдром Дауна), трисомии 13 (синдром Патау), моносомии X (Синдром Шерешевского-Тернера), Трисомия X, XXX (Синдром тройной X), XXY (Синдром Клайнфельтера), XYY (Синдром Джейкобса), Синдром XXYY.

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.

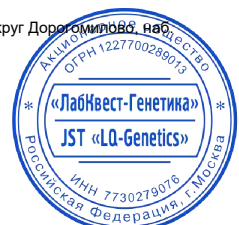
Протокол исследования выполнил: **Руководитель группы репродуктивной генетики, врач-генетик:** Свиропова К. А.

Окончательный результат выпущен: **Директор производства ЛабКвест, врач КЛД, к.м.н. Станкевич Л.И.**

Страница 1 из 3

Дата готовности результата: 29.01.2026 11:26

Дата печати результата: 29.01.2026 11:27:05



Пациент: ТЕСТ ТЕСТ			
Заказ:	Дата регистрации: 29.01.2026		
Дата рождения: 01.01.2000	Возраст: 26 л.	Пол: Ж	Беременность: 10 нед.
ЛПУ: Тестовый Генетика		Код ЛПУ: 99991271	

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ О СЛУЧАЙНЫХ НАХОДКАХ

При проведении неинвазивного пренатального ДНК-скрининга анеуплоидий плода по крови матери методом высокопроизводительного секвенирования NGS «ВЕСТА НИПТ РАСШИРЕННЫЙ» определение редких анеуплоидий плода и делеционных/дупликационных синдромов носит характер случайных находок о хромосомных аномалиях. Определение таких рисков не является медицинской услугой и носит информационный характер.

СЛУЧАЙНЫЕ НАХОДКИ

РИСКИ АНЕУПЛОИДИИ ПО ДРУГИМ ХРОМОСОМАМ	
ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ	РЕЗУЛЬТАТ
ХРОМОСОМА 1	Низкий риск
ХРОМОСОМА 2	Низкий риск
ХРОМОСОМА 3	Низкий риск
ХРОМОСОМА 4	Низкий риск
ХРОМОСОМА 5	Низкий риск
ХРОМОСОМА 6	Низкий риск
ХРОМОСОМА 7	Низкий риск
ХРОМОСОМА 8	Низкий риск
ХРОМОСОМА 9	Низкий риск
ХРОМОСОМА 10	Низкий риск
ХРОМОСОМА 11	Низкий риск
ХРОМОСОМА 12	Низкий риск
ХРОМОСОМА 14	Низкий риск
ХРОМОСОМА 15	Низкий риск
ХРОМОСОМА 16	Низкий риск
ХРОМОСОМА 17	Низкий риск
ХРОМОСОМА 19	Низкий риск
ХРОМОСОМА 20	Низкий риск
ХРОМОСОМА 22	Низкий риск
Риски делеционных/дупликационных синдромов (более 60 синдромов)	Низкий риск

Заключение: Низкий риск хромосомных аномалий.

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: **Руководитель группы репродуктивной генетики, врач-генетик:** Свиропова К. А.

Окончательный результат выпущен: **Директор производства ЛабКвест, врач КЛД, к.м.н. Станкевич Л.И.**

Страница 2 из 3

Дата готовности результата: 29.01.2026 11:26

Дата печати результата: 29.01.2026 11:27:05



ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТА

Описание исследования: Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) основано на анализе внеклеточной фетоплацентарной ДНК, циркулирующей в крови беременной женщины. НИПТ выполняется методом парноконцевого полногеномного высокопроизводительного секвенирования (NGS) на платформе высокопроизводительного секвенирования Illumina NextSeq 550 (PЗН 2021/13216) с использованием программного обеспечения «СекВарио АнеуСкрин» для биоинформатической обработки данных.

Назначение НИПТ: скрининг беременных женщин с 10 недели (акушерский срок) беременности, материалом для исследования является венозная кровь беременной женщины.

Показания к проведению исследования: оценка риска наличия хромосомных аномалий у плода – трисомий по аутосомам 13, 18, 21, анеуплоидий по половым хромосомам X и Y, редких анеуплоидий, а также частичных дупликаций и делеций с помощью исследования внеклеточной ДНК плода.

Преимущества применения НИПТ:

- Высокая чувствительность НИПТ по выявлению анеуплоидий хромосом 21, 18 и 13, которая оценивается в 99,17%, 98,24% и 97,8% соответственно.

- Возможность установления риска редких и частичных анеуплоидий (чувствительность и специфичность выявления этой патологии ниже, чем при выявлении основных трисомий).

Результаты НИПТ могут быть:

- Положительные – свидетельствуют о высоком риске наличия у плода и/или выявленной в плаценте хромосомной аномалии (ХА);

- Отрицательные – свидетельствуют о низком риске наличия у плода хромосомных аномалий, но не исключают вероятность наличия хромосомных нарушений полностью. Особенно важно это помнить в случае высокого риска трисомии по результатам биохимического скрининга и УЗИ – в этом случае для уточнения дальнейших действий необходима консультация врача-генетика.

- Невалидные – результаты, при которых расчет риска ХА произвести невозможно ввиду низкой доли внеклеточной ДНК плода в крови матери или по другим причинам;

- Ложноположительные – когда положительные результаты НИПТ не находят подтверждения с помощью инвазивной пренатальной диагностики или по исходу беременности. Причиной ложноположительных результатов могут быть плацентарный мозаицизм, мозаицизм в соматических клетках матери, феномен «исчезающего близнеца», опухолевые образования у матери, в т.ч. доброкачественные, особенности кариотипа матери и др.

- Ложноотрицательные – при отрицательных результатах НИПТ, наличие хромосомной аномалии по данным инвазивной пренатальной диагностики или по исходу беременности. Причиной ложноотрицательных результатов могут служить истинный плодовой мозаицизм, технические или биоинформатические особенности метода исследования и др.

Интерпретация отрицательных результатов НИПТ осуществляется врачом акушером-гинекологом либо врачом-генетиком. Интерпретация положительных и невалидных результатов осуществляется врачом-генетиком или консилиумом врачей с решением вопроса о проведении инвазивной пренатальной диагностики (ИПД).

Ограничения метода:

- Метод не предназначен для выявления риска сбалансированных структурных аномалий хромосом, полиплоидии, микрохромосомных аномалий размером менее 10 Mb, других генетических заболеваний плода, не связанных с заявленными хромосомными аномалиями.

- Применение метода ограничено на сроке беременности менее 10 недель, т.к. в указанный период уровень ДНК плода в крови матери в большинстве случаев ниже порога аналитической чувствительности метода.

- Индекс массы тела пациентки выше 30 может являться причиной невалидного результата.

- Наличие хромосомных нарушений у одного из родителей (сбалансированные инверсии, транслокации)

- Синдром «исчезающего близнеца». Это состояние, которое возникает при многоплодной беременности, когда остается 1 плод или эмбрион из нескольких. То есть количество зачатых эмбрионов, наблюдаемое с помощью УЗИ на ранних сроках беременности, отличается от количества родившихся плодов.

- Переливание крови в течение последнего года до исследования

- Перенесенные операции по трансплантации органов

- Лечение стволовыми клетками

- Онкологические заболевания или злокачественные новообразования в анамнезе

- Материнский, фетальный или плацентарный мозаицизм.

Все эти факторы могут являться причиной получения невалидного результата, ложноположительного или ложноотрицательного результата, или причиной невозможности получения результата теста.

ВНИМАНИЕ! ОПРЕДЕЛЕНИЕ РИСКА НАЛИЧИЯ РЕДКИХ АНЕУПЛОИДИЙ ПЛОДА И ДЕЛЕЦИОННЫХ/ДУПЛИКАЦИОННЫХ СИНДРОМОВ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НИПТ МЕТОДОМ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ НОСИТ ХАРАКТЕР СЛУЧАЙНЫХ НАХОДОК.