

Пациент: ТЕСТ ТЕСТ			
Заказ:	Дата регистрации: 24.06.2025		
Дата рождения: 10.10.1980	Возраст: 44 г.	Пол: М	
ЛПУ: Образец результата		Код ЛПУ: 99991264	

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:	
Заявка: 7023623678	Материал: Кровь венозная (с ЭДТА)
Исследование: НИПТ Макс	

Параметр	Результат
Тест на носительство наследственных заболеваний	см. заключение в приложении.

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.
ISO 9001:2015 сертификат соответствия №RU.097A.00415, действителен до 19.10.2025
ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РОСС RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ Врач КЛД: Станкевич Л. И.

Страница 1 из 5

Дата готовности результата: 24.06.2025 12:09

Дата печати результата: 24.06.2025 13:40:41 **Результат выдал:**



подпись



Пациент: ТЕСТ ТЕСТ

Заказ:
Дата регистрации: 24.06.2025

Дата рождения: 10.10.1980

Возраст: 44 г.

Пол: М

ЛПУ: Образец результата

Код ЛПУ: 99991264

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.
Дата взятия биоматериала:
Материал: Венозная кровь (пробирка со стабилизатором внеклеточной ДНК)

Заявка: 7023623678

Тип беременности:
Исследование: НИПТ Макс

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		
Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	Низкий риск		
Трисомия 13 (Синдром Патау)	Низкий риск		
Моносомия X (Синдром Шерешевского-Тернера)	Низкий риск		
Трисомия X, XXX (Синдром тройной X)	Низкий риск		
XXY (Синдром Клайнфельтера)	Низкий риск		
XYY (Синдром Джейкобса)	Низкий риск		
Синдром XXYY	Низкий риск		
Синдром Ди Джорджи	Низкий риск		
Синдром 1p36	Низкий риск		
Синдром Ангельмана/Прадера-Вилли	Низкий риск		
Синдром Вольфа-Хиршхорна	Низкий риск		
Синдром кошачьего крика	Низкий риск		
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 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.

Описание исследования: НИПТ — высокоточное неинвазивное пренатальное тестирование методом NGS, которое выявляет хромосомные анеуплоидии, включая трисомии 13, 18 и 21, анеуплоидии половых хромосом X и Y, а так же микроделеционных синдромов: микроделеция 22q11.2 (синдром ДиДжорджи), микроделеция 1p36 (синдром 1p36), микроделеция 15q11-13 (синдром Ангельмана/ Прадера-Вилли), микроделеция 4p16.3 (синдром Вольфа-Хиршхорна), микроделеция 5p15 (синдром кошачьего крика).

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 (P3N 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

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 Дорогомиловский наб.
 Бережковская, д. 20, стр. 95, этаж/ком. 1/1
 Лицензия №Л041-01137-77/00956857 от 04.12.2023г.

Протокол исследования выполнил: **Врач КЛД:** Станкевич Л. И.

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

Страница 2 из 5

Дата готовности результата: 24.06.2025 13:39

Дата печати результата: 24.06.2025 13:40:42



Пациент: ТЕСТ ТЕСТ			
Заказ:	Дата регистрации: 24.06.2025		
Дата рождения: 10.10.1980	Возраст: 44 г.	Пол: М	
ЛПУ: Образец результата		Код ЛПУ: 99991264	

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 неприменимо 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 Дорогомиловский наб.
 Бережковская, д. 20, стр. 95, этаж/ком. 1/1
 Лицензия №Л041-01137-77/00956857 от 04.12.2023г.

Протокол исследования выполнил: **Врач КЛД:** Станкевич Л. И.

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

Страница 3 из 5

Дата готовности результата: 24.06.2025 13:39

Дата печати результата: 24.06.2025 13:40:42




Заключение

по результатам скрининга на часто встречающиеся мутации наследственных заболеваний

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Вид биоматериала:

Номер исследования:

Номер заказа:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности анализа:

Исследуемый вариант	Ген	Результат
Лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата		
chr1:173831632T>C (rs142433332)	DARS2	не обнаружен
Синдром Ушера, тип 2a		
chr1:215728232C>T (rs111033364)	USH2A	не обнаружен
Нейрональный цероидный липофуциноз		
chr11:6617040G>A (rs119455955)	TPP1	не обнаружен
chr11:6617154C>G (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
chr11:6617154C>T (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
chr11:6617154C>A (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
Синдром Смита-Лемли-Опица		
chr11:71441401C>T (rs11555217)	DHCR7	не обнаружен
Фенилкетонурия		
chr12:102840493G>A (rs5030858)	PAH	не обнаружен
chr12:102840507G>A (rs5030857)	PAH	не обнаружен
Тугоухость		
chr13:20189313A>G (rs80338945)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189346AG>A (rs80338943)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189414CA>C (rs80338942)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189473C>T (rs72474224)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189546AC>A (rs80338939)	GJB2	не обнаружен
Болезнь Вильсона		
chr13:51944145G>T (rs76151636)	ATP7B	не обнаружен
Болезнь Тея-Сакса		
chr15:72350518C>T (rs121907954)	HEXA	не обнаружен
Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia		
chr16:8811153G>A (rs28936415)	PMM2	не обнаружен
Синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I		
chr18:62106985C>G (rs376355678)	PIGN	не обнаружен
Иммунокостная дисплазия Шимке		
chr2:216478216G>T (rs119473033)	SMARCAL1	не обнаружен
Мукополисахаридоз, тип I		
chr4:987858C>T (rs121965020)	IDUA	не обнаружен
Диастрофическая дисплазия		
chr5:149980428C>T (rs104893915)	SLC26A2	не обнаружен
Поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4		
chr6:52024940G>A (rs200391019)	PKHD1	не обнаружен
chr6:52083201G>A (rs137852944)	PKHD1	не обнаружен
Тугоухость		

Исследуемый вариант	Ген	Результат
chr7:107675051T>C (rs80338848)	SLC26A4	не обнаружен
Муковисцидоз		
chr7:117530899G>A (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117530899G>T (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117559590ATCT>A (rs113993960)	CFTR	не обнаружен
chr7:117559612AAT>A (rs121908776)	CFTR	не обнаружен
chr7:117592177AT>A (rs121908812)	CFTR	не обнаружен
chr7:117639961C>T (rs75039782)	CFTR	не обнаружен
chr7:117642566G>A (rs77010898)	CFTR	не обнаружен
chr7:117652877C>G (rs80034486)	CFTR	не обнаружен
Галактоземия		
chr9:34648170A>G (rs75391579)	GALT	не обнаружен
chr9:34649032G>T (rs111033773)	GALT	не обнаружен
Врожденная непереносимость фруктозы		
chr9:101427574C>G (rs1800546)	ALDOB	не обнаружен

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Носительство исследуемых вариантов не обнаружено. Риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивными заболеваниями, причиной которых могут быть исследуемые мутации, низкий. В то же время, исследование не исключает всех возможных генетических нарушений как у обследуемого, так и у будущего ребенка, в том числе других, более редких мутаций в генах, связанных с наследственными заболеваниями.