

Пациент: Т Т. Т.			
Заказ:	Дата регистрации: 11.09.2025		
Дата рождения: 01.01.1980	Возраст: 45 л.	Пол: Ж	
ЛПУ: Тестовый ИТ		Код ЛПУ: 999992	

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:	Материал: Венозная кровь (пробирка со стабилизатором внеклеточной ДНК)
Заявка: 7024334999	Тип беременности: 1. Одноплодная
Исследование: НИПТ Макс + гендер-пати	

Фетальная фракция, %	Референсные значения	Комментарий
22,00	>=4 %	Фетальной фракции ДНК достаточно для достоверной оценки риска

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

<b>Наличие У-хромосомы: отсканируйте QR код, чтобы узнать пол</b>	
	<b>Комментарий:</b> Исследование позволяет определить наличие Y-хромосомы: если Y-хромосома не обнаруживается, пол плода определяется как женский. Обнаружение Y-хромосомы определяет пол плода как мужской. Формирование пола у человека — это сложный многостадийный процесс, за который отвечают как половые хромосомы, так и отдельные гены, также этот процесс зависит от гормонального воздействия во время беременности. В большинстве случаев наличие Y хромосомы означает формирование пола по мужскому типу.

**ВАЖНО!** Для правильной интерпретации результатов исследования рекомендована консультация врача-генетика.

**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), ХХУ (Синдром Клайнфельтера), ХУУ (Синдром Джейкобса), Синдром ХХУУ.

Для правильной интерпретации результатов исследования рекомендована консультация врача-генетика.

<b>Пациент:</b> Т Т. Т.			
<b>Заказ:</b>	<b>Дата регистрации:</b> 11.09.2025		
<b>Дата рождения:</b> 01.01.1980	<b>Возраст:</b> 45 л.	<b>Пол:</b> Ж	
<b>ЛПУ:</b> Тестовый ИТ		<b>Код ЛПУ:</b> 999992	

### 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 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 3

Дата готовности результата: 11.09.2025 14:15

Дата печати результата: 19.09.2025 12:11:03



## 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.

- Неважные – 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 неважных 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 неважного 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 неважного 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.**

Получите бесплатную онлайн-консультацию по результатам выполненного исследования

Консультации предоставляются врачами-генетиками с опытом консультирования в репродуктивной медицине в формате телемедицинской консультации.

