

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: 7024332547	Тип беременности:
Исследование: Веста НИПТ 21 + гендер-пати	

Фетальная фракция, %	Референсные значения	Комментарий
7,00	>=4 %	Фетальной фракции ДНК достаточно для достоверной оценки риска

Определяемый показатель	Результат исследования	Вероятность риска	Комментарий
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	Высокий риск		Рекомендована консультация врача-генетика

Наличие У-хромосомы: отсканируйте QR код, чтобы узнать пол



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. 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 высокий риск трисомии 21 (синдром Дауна). Рекомендуется консультация врача-генетика.



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.

