

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ ООО «СЕРБАЛАБ» О РЕЗУЛЬТАТАХ ПРОВЕДЁННОГО НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТА #00004-НИПТ-22

Вид исследования: **таргетный НИПТ (исследование хромосом 13, 18, 21, X, Y)**  
 Ф.И.О.:  
 Дата рождения:  
 Количество плодов: 1  
 Срок беременности по УЗИ (на момент взятия крови): 20/21 неделя  
 Показания: **обеспокоенность состоянием плода**  
**Дата взятия крови: 18.03.2022    Дата доставки крови в лабораторию: 18.03.2022**

### Результат:

Уровень плодной ДНК: <b>18,95%</b>	Пол плода: <b>мужской (&gt;99,0%)</b>
------------------------------------	---------------------------------------

Хромосома	Состояние	Риск
<b>21</b>	Трисомия 21 (Синдром Дауна)	низкий риск ( $\leq 0,1\%$ )
<b>18</b>	Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	низкий риск ( $\leq 0,1\%$ )
<b>13</b>	Трисомия 13 (Синдром Патау)	низкий риск ( $\leq 0,1\%$ )
<b>X/Y</b>	Нарушение числа половых хромосом	низкий риск ( $\leq 0,1\%$ )

**Заключение:** анализ ДНК, выделенной из плазмы крови беременной, показал низкий риск наличия анеуплоидии по хромосомам 13, 18, 21, X и Y.

**Для интерпретации результатов теста рекомендована консультация врача-генетика.**

Исполнитель

Исполнитель

Исполнитель

25.03.2022

### Дополнительная информация:

Исследование выполнено в сотрудничестве с ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О.Отта» и ООО «НИПТ».

Методика тестирования: ДНК плазмы крови матери, содержащая генетический материал плода (происходящий из плаценты, в 99,8% случаев имеющий идентичный с плодом хромосомный набор), анализируется с помощью технологии ионного полупроводникового секвенирования на приборе IonTorrent S5 по собственному биоинформатическому протоколу, разработанному ООО «НИПТ» (Патент № 2712175 РФ; опубликован 24.01.2020). Тест апробирован и валидирован на группе женщин с беременностью одним плодом, начиная с 10-й недели беременности. Определение пола плода основано на наличии/отсутствии хромосомы Y и достоверно только для плодов, не имеющих мозаицизма по половым хромосомам. При уровне фетальной фракции ниже 4% определение хромосомных аномалий у плода не представляется возможным.

Важно: несмотря на высокий процент достоверности результатов, неинвазивный пренатальный тест рекомендован как скрининг, то есть метод, рассчитывающий риск наличия заболевания. При выявлении повышенного риска необходимо проконсультироваться с врачом-генетиком о прохождении инвазивной пренатальной диагностики с целью определения кариотипа плода. Только это позволяет гарантированно исключить хромосомные аномалии у плода и скорректировать тактику ведения беременности и родов. Высокий риск, рассчитанный по результатам неинвазивного пренатального тестирования, не является основанием для прерывания беременности, согласно законодательству Российской Федерации.

Тест не гарантирует однозначное исключение хромосомных аномалий (мозаичных форм, сбалансированных структурных перестроек, малых несбалансированных структурных перестроек хромосом) вследствие ограничений методики тестирования, а также мозаицизма, триплоидии и тетраплоидии, моногенных и других генетических заболеваний, не связанных с анеуплоидиями.

Пол будущего ребёнка сообщается после 12-й недели беременности, за исключением случаев хромосомных аномалий по хромосомам X и Y и сцепленных с полом заболеваний (на основании статей 11 и 12 Конвенции о правах человека и биомедицине от 1997 года).

Согласно законодательству Российской Федерации беременным группы высокого риска показано проведение ультразвукового исследования (УЗИ) экспертного уровня даже при наличии низкого риска анеуплоидии по результатам НИПТ. Длительность и кратность УЗИ экспертного уровня определяются клиническими показаниями.

Перед прохождением теста обязательна консультация врача-генетика для разъяснения пациентке возможностей и ограничений теста.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ ООО «СЕРБАЛАБ» О РЕЗУЛЬТАТАХ ПРОВЕДЁННОГО НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТА #00005-НИПТ-22

Вид исследования: **таргетный НИПТ (исследование хромосом 13, 18, 21, X, Y)**  
 Ф.И.О.:  
 Дата рождения:  
 Количество плодов: 1  
 Срок беременности по УЗИ (на момент взятия крови): 10/11 недель  
 Показания: **обеспокоенность состоянием плода**  
 Дата взятия крови: 03.03.2022    Дата доставки крови в лабораторию: 04.03.2022

### Результат:

Уровень плодной ДНК: <b>10,15%</b>	Пол плода: <b>женский (&gt;99,0%)</b>
------------------------------------	---------------------------------------

Хромосома	Состояние	Риск
<b>21</b>	Трисомия 21 (Синдром Дауна)	низкий риск ( $\leq 0,1\%$ )
<b>18</b>	<b>Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)</b>	<b>высокий риск (<math>\geq 99,0\%</math>)</b>
<b>13</b>	Трисомия 13 (Синдром Патау)	низкий риск ( $\leq 0,1\%$ )
<b>X</b>	Нарушение числа половых хромосом	низкий риск ( $\leq 0,1\%$ )

**Заключение:** анализ ДНК, выделенной из плазмы крови беременной, показал **высокий риск наличия трисомии 18** и низкий риск наличия анеуплоидии по хромосомам 13, 21 и X.

**Для интерпретации результатов теста обязательна консультация врача-генетика.**

Исполнитель

Исполнитель

Исполнитель

10.03.2022

### Дополнительная информация:

Исследование выполнено в сотрудничестве с ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О.Отта» и ООО «НИПТ».

Методика тестирования: ДНК плазмы крови матери, содержащая генетический материал плода (происходящий из плаценты, в 99,8% случаев имеющий идентичный с плодом хромосомный набор), анализируется с помощью технологии ионного полупроводникового секвенирования на приборе IonTorrent S5 по собственному биоинформатическому протоколу, разработанному ООО «НИПТ» (Патент № 2712175 РФ; опубликован 24.01.2020). Тест апробирован и валидирован на группе женщин с беременностью одним плодом, начиная с 10-й недели беременности. Определение пола плода основано на наличии/отсутствии хромосомы Y и достоверно только для плодов, не имеющих мозаицизма по половым хромосомам. При уровне фетальной фракции ниже 4% определение хромосомных аномалий у плода не представляется возможным.

Важно: несмотря на высокий процент достоверности результатов, неинвазивный пренатальный тест рекомендован как скрининг, то есть метод, рассчитывающий риск наличия заболевания. При выявлении повышенного риска необходимо проконсультироваться с врачом-генетиком о прохождении инвазивной пренатальной диагностики с целью определения кариотипа плода. Только это позволяет гарантированно исключить хромосомные аномалии у плода и скорректировать тактику ведения беременности и родов. Высокий риск, рассчитанный по результатам неинвазивного пренатального тестирования, не является основанием для прерывания беременности, согласно законодательству Российской Федерации.

Тест не гарантирует однозначное исключение хромосомных аномалий (мозаичных форм, сбалансированных структурных перестроек, малых несбалансированных структурных перестроек хромосом) вследствие ограничений методики тестирования, а также мозаицизма, триплоидии и тетраплоидии, моногенных и других генетических заболеваний, не связанных с анеуплоидиями.

Пол будущего ребёнка сообщается после 12-й недели беременности, за исключением случаев хромосомных аномалий по хромосомам X и Y и сцепленных с полом заболеваний (на основании статей 11 и 12 Конвенции о правах человека и биомедицине от 1997 года).

Согласно законодательству Российской Федерации беременным группы высокого риска показано проведение ультразвукового исследования (УЗИ) экспертного уровня даже при наличии низкого риска анеуплоидии по результатам НИПТ. Длительность и кратность УЗИ экспертного уровня определяются клиническими показаниями.

Перед прохождением теста обязательна консультация врача-генетика для разъяснения пациентке возможностей и ограничений теста.