

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
Дата рождения: 01.02.1987 (37 л.) Пол: М
Регистрации биоматериала: 26.02.2024
Биоматериал: Цельная кровь;

Заявка №: 3302853485
Заказчик: Заказчик: "Полное наименование юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



Неинвазивный пренатальный скрининг «First Test Medium»

Хромосома	Расчетный риск	Результат
X0 (синдром Шерешевского-Тернера)	1/10000	низкий риск
Трисомия 21 (синдром Дауна)	1/20	высокий риск
XXY (синдром Клайнфельтера)	1/10000	низкий риск
XYY (синдром Джейкобса (дисомия Y))	1/10000	низкий риск
XXX (трисомия X)	1/10000	низкий риск
Синдром XXYY	1/10000	низкий риск

Заключение по результату неинвазивного пренатального скрининга

Пол плода	мужской
Процент внеклеточной ДНК плода, %	11,5%
Заключение	Высокий риск хромосомной патологии у плода (трисомия 21 хромосомы)
Рекомендации	Очная консультация врача-генетика и проведение пренатальной инвазивной диагностики с целью определения кариотипа плода

Комментарии к пробе: Для интерпретации результатов исследования необходима консультация специалиста. НИПТ является скрининговым, а не диагностическим методом. Положительный результат теста позволяет отнести беременную к высокой группе риска по исследуемой хромосомной патологии, но не является окончательным диагнозом. Соответственно, отрицательный тест говорит о низком риске хромосомной анеуплоидии, но полностью ее не исключает. В случае результата с высоким риском хромосомной патологии необходима консультация генетика и подтверждающая диагностика.

Тест выполняется с 10 недели беременности. Метод подходит как для одноплодной, так и для двуплодной беременности. При одноплодной беременности исследование определяет анеуплоидии с кариотипом: 47 XX, +21; 47 XY, +21; 45 X; 47 XXY; 47 XXX; 47 XYY; 48 XXYY. Определение пола будущего ребенка возможно при условии одноплодной беременности и желания пациентки. При двуплодной беременности исследование определяет анеуплоидии 21 хромосомы, а также наличие или отсутствие плода мужского пола, но не показывает, оба плода или только один мужской.

В проводимом исследовании невозможно исключить перестройки хромосом, микродупликационные и микроделеционные нарушения, мозаичные варианты хромосомных аномалий и другие хромосомные повреждения. Также метод не может предупредить наличие каких-либо иных хромосомных аномалий, особенности протекания беременности, сложностей при рождении и других физических дефектов. Исследование не исключает наличие у плода врожденных пороков и других аномалий развития, поэтому не заменяет плановое ультразвуковое обследование пациентки в положенные для этого сроки.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: