

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА  
Дата рождения: 01.01.1995 (29 л.) Пол: Ж  
Регистрации биоматериала: 09.02.2024  
Биоматериал: Цельная кровь;

Заявка №: 3302819796  
Заказчик: Заказчик: "Полное наименование юридического лица"  
Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



### Неинвазивный пренатальный скрининг «First Test»

Хромосома	Расчетный риск	Результат
Трисомия 21 (синдром Дауна)	1/10000	низкий риск
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	1/10000	низкий риск
Трисомия 13 (синдром Патау)	1/10000	низкий риск
X0 (синдром Шерешевского-Тернера)	1/10000	низкий 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	женский
Процент внеклеточной ДНК плода, %	9,5%
Заключение	Риск проанализированных хромосомных аномалий низкий
Рекомендации	Наблюдение акушера-гинеколога, УЗИ на стандартных сроках

**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; 47 XX, +18; 47 XY, +18; 47 XX, +13; 47 XY, +13; 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 21,18,13 хромосом, 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: