

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **11.11.1991**
Возраст: **33 года**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 28.08.2025 07:00
Дата поступления образца: 28.08.2025 13:03
Врач: 28.08.2025 13:05
Дата печати результата: 28.08.2025

Исследование	Результат	Единицы	Референсные значения
НИПТ Максимум	СМ.КОММ.		

Комментарии к заявке:
d. Количество эмбрионов: 1
e. Была ли остановка развития (редукция) эмбриона в текущую беременность?: Нет
f. Дата редукции в формате дд.мм.гггг, либо «нет»: Нет
g. Требуется ли определение пола плода?: Нет
h. ЭКО: Нет
i. Беременность с использованием донорской яйцеклетки? : Нет
j. Беременность с участием суррогатной мамы? : Нет
k. Есть онкологические болезни в настоящее время у пациентки? : Нет
l. Переливание крови у пациентки в последние 3 месяца? : Нет
m. Трансплантация костного мозга в анамнезе пациентки? : Нет
o. Дата взятия биоматериала в формате дд.мм.гггг: 28.08.2025
p. При повторной бесплатной пересдаче укажите номер предыдущего ИНЗ (только цифры): -
Вес (только целое число) 60 кг
Рост в см XXX 170 см
Срок беременности по УЗИ (только полные недели) 20 полных нед.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача



ООО «Эвоген» ИНН 7728436684
КПП 772501001 ОГРН 1187746691714
115191, г. Москва, 4-й Рощинский пр-д,
дом 20, стр. 1

Тел.: 8 (800) 777-34-86
Факс: +7 (495) 108-76-57
info@evogenlab.ru
evogenlab.ru

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ
ПО РЕЗУЛЬТАТАМ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ
(ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ)
с определением у плода рисков частых трисомий (трисомии 21, 18, 13 хромосом)
БНИПТ (НИПТ Максимум)

Направляющее учреждение:
ИНВИТРО

Информация об образце:

ФИО		ЭКО	Нет
Дата рождения		Количество плодов	Один
Полных лет	35	Материал	Венозная кровь
Срок беременности	10 недель	Дата доставки образца в лабораторию	10.10.2025
Дата взятия образца	10.10.2025		

**Результаты Неинвазивного пренатального тестирования (определение
внеклеточной ДНК плода по крови беременной женщины) с определением у плода
рисков частых трисомий (трисомии 21, 18, 13 хромосом)**

Фракция внеклеточной фетоплацентарной ДНК: 10%

Хромосомные аномалии	Результат
Трисомия 21 (синдром Дауна)	Низкий риск
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	Низкий риск
Трисомия 13 (синдром Патау)	Низкий риск

Пол плода: Мужской

Заключение: Низкий риск частых трисомий.

Дата получения результата:	Дата выдачи заключения:
20.05.2025	20.05.2025

Заместитель заведующего лабораторией: Криницына А.А.

Выдано: врач-генетик Галактионова А.М.

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ О СЛУЧАЙНЫХ НАХОДКАХ

При проведении Неинвазивного пренатального тестирования (определение внеклеточной ДНК плода по крови беременной женщины) определение риска редких анеуплоидий плода, анеуплоидий по хромосомам X, Y и 60 микроделеционных/микродупликационных синдромов носит характер случайных находок о хромосомных аномалиях. Определение таких рисков не является медицинской услугой.

случайные находки			
Риски анеуплоидий по половым хромосомам			
Хромосомные аномалии		Результат	
ХО (синдром Шерешевского-Тернера)		Низкий риск	
ХХУ (синдром Клайнфельтера)		Низкий риск	
XXX (синдром Трипло-Х)		Низкий риск	
ХУУ (синдром Джейкобс)		Низкий риск	
Риски анеуплоидий по другим аутосомам			
Хромосомные аномалии	Результат	Хромосомные аномалии	Результат
Хромосома 1	Низкий риск	Хромосома 10	Низкий риск
Хромосома 2	Низкий риск	Хромосома 11	Низкий риск
Хромосома 3	Низкий риск	Хромосома 12	Низкий риск
Хромосома 4	Низкий риск	Хромосома 14	Низкий риск
Хромосома 5	Низкий риск	Хромосома 15	Низкий риск
Хромосома 6	Низкий риск	Хромосома 16	Низкий риск
Хромосома 7	Низкий риск	Хромосома 17	Низкий риск
Хромосома 8	Низкий риск	Хромосома 19	Низкий риск
Хромосома 9	Низкий риск	Хромосома 20	Низкий риск
		Хромосома 22	Низкий риск
Риски 60 микроделеционных/микродупликационных синдромов			
60 микроделеционных/ микродупликационных синдромов		dup(16p11.2-p12.2)	

Заключение: Выявлен риск микрохромосомных аномалий – дубликации короткого плеча хромосомы 16 (dup(16p11.2-p12.2)). Рекомендована консультация врача-генетика.

Доля ложноположительных результатов НИПТ для редких анеуплоидий и микрохромосомных перестроек составляет 0,2%.

ПАМЯТКА ДЛЯ ПАЦИЕНТА

Пренатальная диагностика – комплекс мероприятий, направленный на выявление хромосомных аномалий и пороков развития у плода.

Методы пренатальной диагностики подразделяются на:

- непрямые, когда объектом исследования выступает беременная женщина (позволяют провести отбор женщин группы высокого риска для дальнейшего углубленного наблюдения);
- прямые, когда исследуется материал плода (пуповинная кровь, амниотическая жидкость, плацента, внеклеточная фетоплацентарная ДНК).

Прямые методы делятся на:

- инвазивные (взятие пуповинной крови, амниоцентез, биопсия хориона);
- неинвазивные (неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)).

Пренатальный скрининг I триместра включает ультразвуковое исследование (УЗИ) на сроке 11-14 недель беременности и определение материнских сывороточных маркеров крови, на основании чего производится комплексный программный расчет индивидуального риска рождения ребенка с хромосомной патологией. Расчет риска хромосомной патологии плода производится на основании косвенных показателей. При получении результатов с высоким риском рекомендуется проведение инвазивной пренатальной диагностики.

Чувствительность метода: **82,0 – 87,0%.**

Специфичность метода: **95,0 – 97,5%.**

Вероятность ложноположительного результата для частых анеуплоидий: **2,5 - 5,0%.**

Неинвазивное пренатальное тестирование – это молекулярно-генетический метод исследования, основанный на анализе внеклеточной фетоплацентарной ДНК (ДНК плода и плаценты), циркулирующей в крови матери. ВФДНК исследуется методом высокопроизводительного секвенирования нового поколения (полногеномный НИПТ) с последующей биоинформатической обработкой. Полученные данные анализируются врачами-генетиками. При получении результатов с высоким риском рекомендуется проведение инвазивной пренатальной диагностики.

Ограничения:

1) Неинвазивный пренатальный тест является **скрининговым**, поэтому в редких случаях возможно получение ложноположительных и ложноотрицательных результатов.

2) Причинами ложноположительных и ложноотрицательных результатов теста могут быть:

- материнский, плодовой и/или плацентарный мозаицизм,
- переливание крови, операция по трансплантации органов и тканей, иммунотерапия и терапия стволовыми клетками в анамнезе беременной женщины,
- аномальный кариотип биологических родителей или суррогатной матери,
- синдром «исчезающего близнеца» (возможно проведение исследования не ранее, чем через 6 недель после редукции плода).

3) Ограничениями полногеномного НИПТ являются полиплоидии, транслокации, микрохромосомные аномалии размером менее 7 млн пар нуклеотидов, а также хромосомные аномалии, не валидированные производителем технологии.

4) При наличии рисков хромосомных аномалий, результаты теста должны быть проанализированы врачом-генетиком с учетом клинического и/или семейного анамнеза пациента.

5) Результат теста не исключает наличие других хромосомных аномалий и/или врожденных патологий.

6) При беременности двойней получение информации о половых анеуплоидиях и случайных находках не представляется возможным, проводится оценка риска только частых анеуплоидий - трисомий по 21, 18 и 13 хромосомам. В случае наличия Y-хромосомы можно предполагать, что один из плодов будет мужского пола, при отсутствии Y-хромосомы, предполагается, что оба плода женского пола.

Чувствительность метода: **99,0 – 99,9%.**

Специфичность метода: **98,4 – 99,97%.**

Вероятность ложноположительного результата:

- для частых анеуплоидий – **0,06%,**
- для анеуплоидий половых хромосом – **0,16%,**
- для анеуплоидий других хромосом и микрохромосомных перестроек – **0,20%.**

Внимание: при проведении молекулярно-генетического исследования внеклеточной ДНК беременной женщины определение риска редких анеуплоидий плода, анеуплоидий по хромосомам X, Y и 60 микроделеционных/микродупликационных синдромов носит характер случайных вторичных находок о хромосомных аномалиях. Определение таких рисков не является медицинской услугой.