

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

Организация:

Врач:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол: Женский

Возраст: 32 года

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения \*

**Неинвазивный пренатальный тест Prenetix на наличие у плода анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом**

Результат

Выполнено. Отдельный бланк.

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  И.И. Скибо/



## ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ЛАБОРАТОРНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ



### Неинвазивный пренатальный тест «Prenetix» на основные анеуплоидии у плода

Ф.И.О. пациентки:

Дата рождения:

Дата забора крови:

Срок беременности:

Метод исследования: анализ свободноциркулирующей ДНК, выделенной из крови пациентки. Метод основан на проведении таргетного исследования участков ДНК плода и матери на специализированных микрочипах с последующей статистической обработкой полученных данных.

**Результаты тестирования:**

**Процент внеклеточной ДНК плода: 11,9%**

Хромосома	Результат	Вероятность	Рекомендации
Трисомия 21	Низкий риск	Менее 1/10 000 (0,01%)	Обсуждение результатов со специалистом
Трисомия 18	Низкий риск	Менее 1/10 000 (0,01%)	Обсуждение результатов со специалистом
Трисомия 13	Низкий риск	Менее 1/10 000 (0,01%)	Обсуждение результатов со специалистом

Пол плода	Женский
Анеуплоидии половых хромосом	Низкий риск

**Комментарий:** Результаты проведенного анализа указывают на низкий риск рождения ребёнка с трисомией 21 (синдром Дауна), трисомией 18 (синдром Эдвардса), трисомией 13 (синдром Патау) и некоторыми хромосомными аномалиями с участием половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера и другие). При проведении данного исследования состояние других хромосом не исследуется, тест не позволяет выявить мозаичные формы трисомий, частичные анеуплоидии, транслокации хромосом. Поэтому следует понимать, что данный метод имеет ряд ограничений.

**Рекомендации:** Для обсуждения полученного результата обследования и определения дальнейшей

тактики ведения беременности рекомендуется консультация лечащего врача.

#### Описание теста:

Пренатальный тест «Prenetix» предназначен для определения количественной представленности локусов исследуемых хромосом с целью расчета риска наличия у плода трисомии по хромосомам 21 (синдром Дауна), 18 (синдром Эдвардса) и 13 (синдром Патау). Данная методика прямого анализа свободноциркулирующей плодной ДНК в крови беременной женщины была разработана в лаборатории Ariosa (Roche). При анализе данных также учитывается возраст матери (или донора яйцеклетки) и срок гестации, которые указаны в направлятельном бланке на исследование.

Тест «Prenetix» был валидирован (проверен) в группе женщин с одноплодной и двуплодной беременностью со сроком гестации более 10 недель. Тест не валидирован и не предназначен для женщин, беременных более чем двумя плодами, а также не применим для выявления мозаичных форм хромосомных аномалий, частичных хромосомных анеуплоидий, транслокаций и материнских анеуплоидий.

При анализе свободноциркулирующей плодной ДНК не всегда выявляется высокая корреляция с генотипом плода. Не все случаи анеуплоидий могут быть выявлены, так же, как и в некоторых случаях может быть выставлен высокий риск хромосомной патологии при эуплоидном плоде. Результаты данного тестирования должны рассматриваться в совокупности с другими клиническими показателями, следует обсудить их на консультации с лечащим врачом.

Данный тест определяет количество Y-хромосом. Если Y-хромосома отсутствует в анализируемом материале пол плода определяется как «женский»; при выявлении Y-хромосомы – пол плода определяется как «мужской». При дуплоидной беременности формулировка «мужской пол плода» означает, что как минимум один из плодов имеет мужской пол. Установленный пол плода не исключает наличие анеуплоидий по половым хромосомам.

Панель на анеуплоидии по половым хромосомам (Sex Chromosome Aneuploidy-SCA) позволяет оценивать соотношение количества X- и Y- хромосом. Риск наличия у плода изменений хромосомного набора по половым хромосомам (моносомия X, ХХУ, ХУУ, ХХХ, ХХУУ) считается высоким при достижении значения 1% и более. Формулировка «риск ХУУ или ХХУУ» означает вероятность наличия у плода

более, чем одной Y-хромосомы. Панель на анеуплоидии по половым хромосомам валидирована только при одноплодной беременности.

**Характеристики метода:**

Хромосомная аномалия	Чувствительность	Ложноположительные результаты
Трисомия 21 (синдром Дауна)	> 99% (95% CI: 97.9-99.8%)	< 0.1% (95% CI: 0.02-0.08%)
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	97.4% (95% CI: 93.4-99.0%)	< 0.1% (95% CI: 0.01-0.05%)
Трисомия 13 (синдром Патау)	93.8% (95% CI: 79.9-98.3%)	< 0.1% (95% CI: 0.01-0.06%)

X, Y анализ	Точность >99% для мужского и женского пола (95% CI: 99.2-100%)*
-------------	---

\*Панель на анеуплоидии по половым хромосомам позволяет рассчитать риск только для плодов, не мозаичных по анеуплоидиям по половым хромосомам. Информативность теста в отношении выявления разных анеуплоидий по половым хромосомам различна и ограничивается небольшим количеством случаев, протестированных к настоящему времени.

Врач-генетик:.

Дата ответа

Заведующая лабораторией

Скибо И.И.

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо