

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 02/06/2007

Полных лет: 18

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

| Исследование   | Результат                                  | Единицы                                    | Референсный интервал |
|--|--|--|----------------------|
| <b>ГЕНЕТИКА</b>  |  |  |                      |
| Биоматериал: Венозная кровь  | Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25 | Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025 |                      |
| A27.20.001.000.05 Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг (First Test) для определения пола плода и наличия у плода генетических заболеваний, полная панель |  |  |                      |
| НИПТ First Test, полная панель   | см. вложенный файл*                        |  |                      |

\*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации

Результат неинвазивного пренатального скрининга First Test

ФИО пациента

Дата рождения

Срок беременности

Дата забора крови

Дата доставки крови в лабораторию

Дата выдачи

Результаты исследования

Пол плода:

мужской

Фракция фетальной ДНК:

11,5%

| Хромосомные аномалии                            | Расчетный риск | Результат    |
|---|----------------|--------------|
| Скрининг наиболее частых аутосомных анеуплоидий |                |              |
| Трисомия 21 (синдром Дауна)                     | 1/20           | Высокий риск |
| Трисомия 18 (синдром Эдвардса)                  | 1/3829983331   | Низкий риск  |
| Трисомия 13 (синдром Патау)                     | 1/6529846376   | Низкий риск  |
| Скрининг половых анеуплоидий                    |                |              |
| ХО  | <1/10000       | Низкий риск  |
| ХХУ   | <1/10000       | Низкий риск  |
| ХYY   | <1/10000       | Низкий риск  |
| XXX   | <1/10000       | Низкий риск  |
| ХХYY  | <1/10000       | Низкий риск  |

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.



## Заключение по результату неинвазивного пренатального скрининга First Test

### Данные пациента

Срок беременности по данным УЗИ (недель, дней):

Количество плодов: 1

Беременность в результате ЭКО: НЕТ

Клинические показания: высокий риск трисомии по 21 хромосоме по результатам комбинированного скрининга

Аллогенное переливание крови: НЕТ

Терапия гепарином: НЕТ

Терапия человеческим сывороточным альбумином: НЕТ

Пол плода: мужской

Фракция фетальной ДНК: 11,5%

| Хромосомные аномалии           | Результат    |
|--------------------------------|--------------|
| Трисомия 21 (синдром Дауна)    | Высокий риск |
| Трисомия 18 (синдром Эдвардса) | Низкий риск  |
| Трисомия 13 (синдром Патау)    | Низкий риск  |
| ХО                             | Низкий риск  |
| XXY                            | Низкий риск  |
| XYY                            | Низкий риск  |
| XXX                            | Низкий риск  |
| XXYY                           | Низкий риск  |

**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.

