

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 02/06/2007 Полных лет: 18
Заказчик: ОБРАЗЕЦ


№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
A27.20.001.000.07 Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг (First Test Medium) для определения пола плода и наличия у плода генетических заболеваний, расширенная панель	см. вложенный файл*		
НИПТ First Test Medium, расширенная панель			

*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 Medium

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
Скрининг половых анеуплоидий		
XO	<1/10000	Низкий риск
XXY	<1/10000	Низкий риск
XY	<1/10000	Низкий риск
XXX	<1/10000	Низкий риск
XXYY	<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 однoplодной, 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, XY; 48, XXXY. 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 микроделекционные 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 Medium

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
XO	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.

