ООО «Сербалаб»
Лицензия: ЛО-78-01-007244
Адрес: г. Санкт-Петербург,
Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «3»
8 (812) 602-93-38
info@cerbalab.ru
cerbalab.ru

СЕРБАЛАБ

ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ ООО «СЕРБАЛАБ» О РЕЗУЛЬТАТАХ ПРОВЕДЁННОГО НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ДНК -ТЕСТА АНЕУПЛОИДИЙ ПО КРОВИ МАТЕРИ

Вид исследования: **SB-001 НИПТ Сербалаб Полногеномный.**

Ф.И.О пациента	
Дата рождения, возраст (полных лет)	
Срок беременности, недели	
Вид биоматериала	Венозная кровь
Количество плодов	
Дата доставки образца в лабораторию	
Дата выдачи результата лабораторией	

Результат:

Уровень фетальной фракции (выше 4,0% - порог чувствительности метода)	
Пол плода	**(>99,0%)**

Риски анеуплоидии по хромосоме 21,18,13	
Хромосомные аномалии*	**Результат**
Трисомия 21	Низкий риск
Трисомия 18	Низкий риск
Трисомия 13	Низкий риск

*Чувствительность метода 99.12%

Числовые аномалии других хромосом (с 1 по 12, с 14 по 17, 19, 20 и 22): низкий риск (≤0,1%)

Риски анеуплоидии другим хромосомам	
Хромосомные аномалии*	**Результат**
Моносомия X (синдром Шерешевского-Тернера)	Низкий риск
XXY (синдром Клайнфельтера)	Низкий риск
XXX (синдром Трипло-X)	Низкий риск
XYY (синдром Джейкобс)	Низкий риск

*Чувствительность метода 99%

Заключение: установлен низкий риск хромосомных нарушений у плода. Вероятность анеуплоидий по хромосомам 21, 18 и 13, а также численных нарушений по половым хромосомам: <1%. **Для интерпретации результатов теста рекомендована консультация врача-генетика.**

Врач-генетик, к.м.н.	Рудник А.Ю.
Руководитель отдела биоинформатики и IT- разработки ООО «Сербалаб», к.б.н.	Данилов Л.Г.
Врач лабораторный генетик:	Обухова О. Ю.

Описание исследования: Подготовка плазмы, выделение ДНК осуществлялась с использованием Nucleic Acid Extraction Kit (BGI) согласно рекомендациям производтеля. Подготовка библиотек проводилась с использованием Detection Kit for Noninvasive Fetal Trisomy (T21, T18, T13) Test. Биоинформатический анализ проводился с использованием программного обеспечения NIFTY на платформе HALOS.

Неинвазивный пренатальный тест — это молекулярно-генетический метод исследования, основанный на анализе внеклеточной фетоплацентарной ДНК (ДНК плода и плаценты, ВфДНК), 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 метода:

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

Причинами ложноположительных и ложноотрицательных результатов теста могут быть: материнский, плодовый 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 8 недель после редукции плода).

Ограничениями полногеномного НИПТ являются полиплоидии, транслокации, микрохромосомные аномалии размером менее 10 млн пар нуклеотидов, а также хромосомные аномалии, не валидированные производителем технологии. При наличии рисков хромосомных аномалий, результаты теста должны быть проанализированы врачом-генетиком с учетом клинического и/или семейного анамнеза пациента.