



Неинвазивный пренатальный тест "Prenetix" на основные анеуплоидии у плода

Пациент:

Дата забора крови:

Дата рождения:

Срок беременности: 10 недель 1 день

Номер карты:

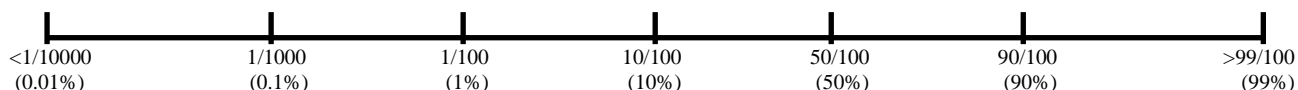
Метод исследования: анализ свободноциркулирующей ДНК, выделенной из крови пациентки. Анализ основан на прямом секвенировании, проведении таргетного анализа участков ДНК на специализированных микрочипах и статистической обработке полученных данных. Методика проведения: пренатальный тест "Prenetix".

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Процент внеклеточной ДНК плода: 11,2 %

Исследуемая хромосома	Результат	Вероятность
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	Низкий риск	<1/10000 (<0.01%)
Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	Низкий риск	<1/10000 (<0.01%)
Трисомия 13 (Синдром Патау)	Низкий риск	<1/10000 (<0.01%)
Пол плода	Мужской	
X, Y анализ	Низкий риск	

21, 18, 13



Низкий риск

Высокий риск

Заключение: 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 др.).

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. Для обсуждения полученного результата обследования и определения дальнейшей тактики ведения беременности рекомендуется консультация лечащего врача.

Описание теста: пренатальный тест "Prenetix" предназначен для определения относительной доли хромосом с целью расчета риска наличия у плода трисомии по хромосомам 21 (синдром Дауна), 18 (синдром Эдвардса), 13 (синдром Патау). Данная методика прямого анализа свободноциркулирующей плодной ДНК в крови беременной женщины была разработана в лаборатории Agios. При анализе данных также учитывается возраст матери (или донора яйцеклетки) и срок гестации, которые указаны в направительном бланке на исследование. Тест "Prenetix" был валидирован в группе женщин с одноплодной и двуплодной беременностью со сроком гестации более 10 недель. Тест не валидирован в случае 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 зуплоидном плоде. Результаты данного тестирования должны рассматриваться в совокупности с другими клиническими показателями. 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 двуплодной 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. При данном тесте также может быть определено соотношение половых хромосом X и Y. Это позволяет выяснить пол плода и установить риск наличия у плода изменений по половым хромосомам (моносомия X, XXУ, ХУУ, ХХХ, ХХУУ). Риск считается высоким при достижении 1% и более. Анализ половых хромосом проводится только при одноплодной беременности.

Характеристика метода:

Хромосомная аномалия	Чувствительность	Ложноположительный результат
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 КДЛ: Синтюрина Н.Н.