

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	ТЕСТОВА ТЕСТ ТЕСТ	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	05.01.1981	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	05.08.2023
Коментарі:			

Назва дослідження	Результат	Одиниці вимірювання	Референтні значення	Коментарі
-------------------	-----------	---------------------	---------------------	-----------

Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia 5 (NIPT базовий)

Первинна проба: венозна кров

Кількість плодів	1			
Феномен зникаючого близнюка	Ні			
Фетальна фракція	9	%		
Трисомія 13	не виявлено		не виявлено	
Трисомія 18	не виявлено		не виявлено	
Трисомія 21	не виявлено		не виявлено	
Стать	жіноча			
Анеуплоїдії статевих хромосом	не виявлено		не виявлено	

Висновок:

Результат негативний щодо ризику трисомії 13, 18, 21 хромосом. Не виявлено ДНК, що походить з Y-хромосоми, що свідчить про жіночу стать плода. Анеуплоїдії статевих хромосом не виявлено. Тест проведено з урахуванням відсутності феномену зникаючого близнюка.

Рекомендовано: Консультація лікаря.

Відповідальна особа

Завідувач лабораторії молекулярно-генетичного аналізу Покровська Т.О.



Шановний клієнте! Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря. Шановний лікарю! Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань. Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «МІЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.03.2020

Характеристики та обмеження методу

Метод дослідження:

- CE-IVD Illumina VeriseqNIPT Solution 2: автоматична екстракція вільної ДНК з первинних пробірок, автоматизована підготовка бібліотеки, кількісне визначення та об'єднання (48 чи 96 зразків) на роботі Hamilton STARlab. Paired-end масивне паралельне секвенування на Illumina Nextseq 500. Veriseq 48plex NIPT Workflow, Версія програмного забезпечення: v2.0.0. Версія аналізу: 1.1.0. Конвеєр аналізу VERISEQ NIPT CE – IVD [Illumina].
- Оцінка розміру фрагмента ДНК плода, плодової фракції та визначення відносної частки всіх аутосом і статевих хромосом, а також хромосомного фрагмента розміром >7 Мб відповідно до Illumina Algorithm VeriseqNIPT Solution 2.

Технічні характеристики:

Чутливість тесту Illumina VeriseqNIPT Solution 2 становить:

- >99,9% – для трисомій 21, 18 та 13;
- при двійні: Трисомія 21 - 96,4%, Трисомія 18 - 95,7%, Трисомія 13 - 93,6%;
- 96,4% – для рідкісних аутосомних порушень;
- 74,1% – для незбалансованих перебудов >7 Мб.

Специфічність > 99,8%.

Технічні межі:

- Цей тест є скринінговим методом, який не замінює каріотипування плода і не може виявити хромосомні аномалії <7 Мб (мікрodelеції та мікродуплікації).
- У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia Genomewide Complete (NIPT розширений) надається інформація про анеуплоїдії хромосом 1-22, хромосомний дисбаланс >7 Мб, визначення статевих хромосом та анеуплоїдії статевих хромосом.
- У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia Genomewide (NIPT розширений) надається інформація про анеуплоїдії хромосом 1-22, хромосомний дисбаланс >7 Мб.
- У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia 5 (NIPT базовий) надається інформація про анеуплоїдії хромосом 13, 18, 21, визначення статевих хромосом та анеуплоїдії статевих хромосом.
- У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia 3 (NIPT базовий) надається інформація лише про анеуплоїдії хромосом 13, 18, 21.
- Проводити тест NIPT не рекомендується при виявленні ультразвукових аномалій.
- Негативний результат повністю не виключає можливість ураження плода.

Визначення статі плода (на підставі дослідження Illumina процентного співвідношення результатів визначення статевих хромосом і стандартної оцінки 1963 випадків):

- Відсоток співпадіння для визначення статі плода: 100%. Феномен зникаючого близнюка може пояснити хибнопозитивні результати для Y-хромосоми.
- Y-хромосома може бути виявлена при вагітності двійнею. Але при вагітності двійнею не можна визначити наявність анеуплоїдій статевих хромосом – X0, XXX, XYY, XXY.
- Відсоток співпадіння для статевих анеуплоїдій: X0 = 90,5%; XXX = 100%; XXY = 100%; XYY = 91,7%.