

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	11111111
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	01.01.2026
Коментарі:			

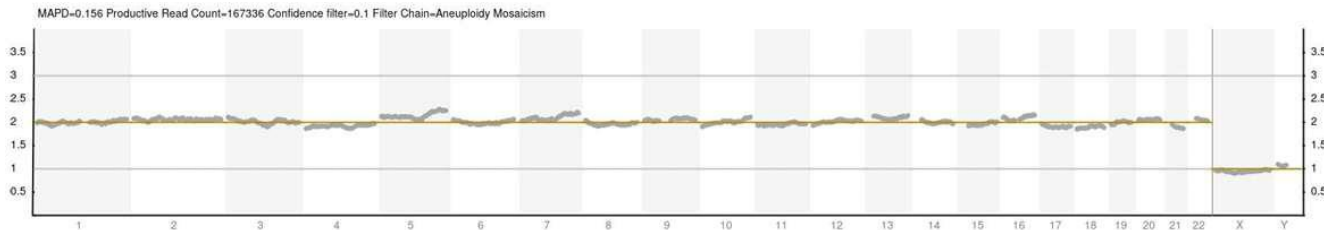
Дослідження абортивного матеріалу методом NGS

Досліджувальний матеріал: Абортивний матеріал
Метод дослідження: NGS testing (Ion S5™ System)
Запис дослідження ISCN-2024 (збірка геному GRCh37)

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Зразок 1	sseq (X,Y)×1,(1-22)×2
Висновок:	Хромосомного дисбалансу (анеуплоїдій, великих делецій та дуплікацій) не виявлено. Стать – чоловіча.

Малюнок 1. Зразок 1



ЗАКЛЮЧЕННЯ

Зразок 1	За результатами дослідження хромосомних аномалій не виявлено.
----------	---

Рекомендовано медико-генетичне консультування.

ПРИМІТКА

Метод NGS спрямований на виявлення кількісного дисбалансу хромосомного матеріалу (анеуплоїдій, делецій, дуплікацій). Метод є неінформативним щодо збалансованих хромосомних перебувод (збалансованих транслокацій, інверсій, інсерцій), оскільки вони не змінюють загальну кількість ДНК клітини. Виявлення мозаїцизму (наявності двох або більше ліній клітин з різним хромосомним набором в одному біоптаті) залежить від відсотка аномальних клітин у зразку. Метод має високу точність у визначенні мозаїцизму в діапазоні від 20-30% до 70-80%. Низькорівневий мозаїцизм (<20%) може бути не виявлений та інтерпретований як норма. Виявлення часткових (сегментарних) делецій та дуплікацій залежить від якості ДНК-бібліотеки. Метод надійно фіксує сегментарні зміни розміром понад 5–10 мільйонів пар основ (Mb). Дисбаланси меншого розміру (мікроделеції/мікродуплікації) або моногенні захворювання цим тестом не визначаються.

Генетик

Підпис

Дослідження виконано підрядною організацією. Статус акредитації визначається сферою акредитації безпосереднього виконавця