

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

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

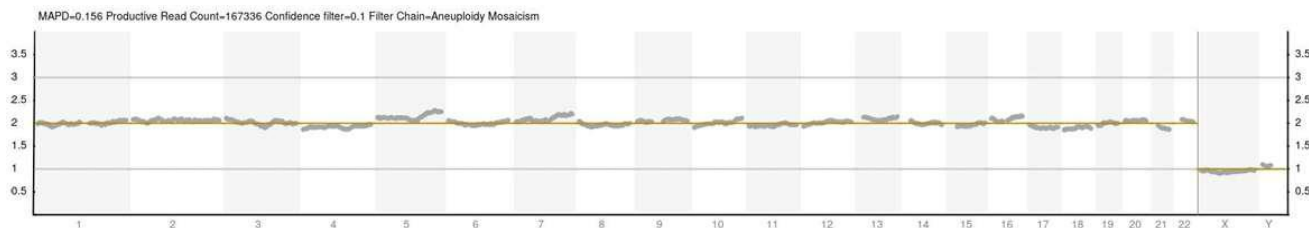
Дослідження абортивного матеріалу методом NGS з визначенням плідності

Досліджувальний матеріал: Абортивний матеріал
Метод дослідження: NGS testing (Ion S5™ System) + CE-FA (Capillary Electrophoresis Fragment Analysis)
Запис дослідження: ISCN-2024 (збірка геному GRCh37)

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Зразок 1	sseq (X,Y)×1,(1-22)×2
	str (1-8,10-13,15,16,18,19,21,22)×2, (X,Y)×1
Висновок:	Хромосомного дисбалансу (анеуплоїдій, великих делецій та дуплікацій) не виявлено. Стать – чоловіча. За даними STR-аналізу ознак порушення плідності (поліплоїдії) не виявлено.

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 перебудов (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.

Аналіз плідності методом STR є таргетованим та оцінює інформативність лише конкретних локусів хромосом (1,2,3,4,5,6,7,8,10,11,12,13,15,16,18,19,21,22,X,Y). Тест ефективно виключає повні форми триплоїдії та гаплоїдії, проте не призначений для виявлення рідкісних форм сегментарної поліплоїдії або мозаїчної поліплоїдії низького рівня.

Генетик

Підпис

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