

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

|              |            |                   |            |
|--------------|------------|-------------------|------------|
| Пацієнт:     |            | Лаб. № замовлення |            |
| Дата народж. | 20.02.1985 | Код замовлення:   | -          |
| Стать:       | Жіноча     | Дата замовлення:  | 15.02.2025 |
| 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              | 6           | % |             |  |
| Трисомія 13                   | не виявлено |   | не виявлено |  |
| Трисомія 18                   | не виявлено |   | не виявлено |  |
| Трисомія 21                   | не виявлено |   | не виявлено |  |
| Стать                         | чоловіча    |   |             |  |
| Анеуплоїдії статевих хромосом | не виявлено |   | не виявлено |  |

Висновок:

Результат негативний щодо ризику трисомії 13, 18, 21 хромосом. Виявлена ДНК, що походить з Y-хромосоми, свідчить про чоловічу 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. Система управління якістю сертифікована відповідно до міжнародного стандарту ISO 9001:2015 № UA231145 v.2 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г.

Шановний лікарю! Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

## 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 (мікроделеції 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%.