

Неинвазивный пренатальный тест «Пренетикс» на риск основных анеуплоидий у плода

Ф.И.О. пациентки:

Дата рождения:

Дата забора крови:

Срок беременности: недель дней

Метод исследования: анализ свободноциркулирующей ДНК, выделенной из крови пациентки. Метод основан на проведении таргетного исследования участков ДНК плода и матери на специализированных микрочипах с последующей статистической обработкой полученных данных.

Результаты тестирования:

Процент внеклеточной ДНК плода: %

Хромосома	Результат	Вероятность	Рекомендации
Трисомия 21	Низкий риск	Менее 1/10 000 (0,01%)	Обсуждение результатов со специалистом
Трисомия 18	Низкий риск	Менее 1/10 000 (0,01%)	Обсуждение результатов со специалистом
Трисомия 13	Низкий риск	Менее 1/10 000 (0,01%)	Обсуждение результатов со специалистом

Пол плода	
Анеуплоидии половых хромосом	Низкий риск

Комментарий: 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 другие). 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.

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

Описание теста:

Пренатальный тест «Пренетикс» предназначен для определения количественной представленности локусов исследуемых хромосом с целью расчета риска наличия у плода трисомии по хромосомам 21 (синдром Дауна), 18 (синдром Эдвардса) и 13 (синдром Патау). Данная методика прямого анализа свободноциркулирующей плодной ДНК в крови беременной женщины была разработана в лаборатории Ariosa (Roche). При анализе данных также учитывается возраст матери (или донора яйцеклетки) и срок гестации, которые указаны в направительном бланке на исследование.

Тест «Пренетикс» был валидирован (проверен) в группе женщин с одноплодной и двуплодной беременностью со сроком гестации более 10 недель. Тест не валидирован и не предназначен для женщин, беременных более чем двумя плодами, а также не применим для выявления мозаичных форм хромосомных аномалий, частичных хромосомных анеуплоидий, транслокаций и 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, следует обсудить их на консультации с лечащим врачом.

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.

Панель на анеуплоидии по половым хромосомам (Sex Chromosome Aneuploidy-SCA) позволяет оценивать соотношение количества X- и Y-хромосом. Риск наличия у плода изменений хромосомного набора по половым хромосомам (моносомия X, XXY, XYY, XXX, XXYY) считается высоким при достижении значения 1% и более. Формулировка «риск XYY или XXYY» означает вероятность наличия у плода более, чем одной Y-хромосомы. Панель на анеуплоидии по половым хромосомам валидирована только при одноплодной беременности.

Характеристики метода:

Хромосомная аномалия	Чувствительность	Ложноположительные результаты
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.

Дата:

врач-генетик

/Балашова М.С.

М.П.

ID: _____

