

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

Ф.И.О. пациентки: NNN  
Дата рождения: XX.XX.XXXX  
Дата забора крови: XX.XX.2023  
Срок беременности: XX недель X 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: 14,95%

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

Пол плода	Мужской
-----------	---------

**Комментарий:** Результаты проведенного анализа указывают на низкий риск рождения ребёнка с трисомией 21 хромосомы (синдром Дауна). 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 на исследуемой 21 хромосоме с целью расчета риска наличия у плода трисомии (синдром Дауна). 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 направлятельном бланке на исследование.

Тест «Пренетикс» был валидирован (проверен) в группе женщин с одноплодной и двухплодной 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 эуплоидном 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 двухплодной 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.

### 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%)
X, Y анализ	Точность >99% для мужского и женского пола (95% CI: 99.2-100%)*	

Дата: XX.XX.2023  
врача

врач-генетик



подпись врача/ФИО

ID: 0000000