



ООО «ГЕНОМЕД»

ИНН/КПП 7701759381/770101001

ОГРН 1077763509977

## ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50/12, стр. 1

☎ +7 (495) 660-83-77

☎ +7 800-333-45-38

✉ callcenter@genomed.ru

🌐 www.genomed.ru

Заключение  
по результатам теста «НИПТ расширенная панель»

Пациент  
Дата рождения:  
Пол: Женский  
Срок беременности (недель): 17  
Вид биоматериала: кровь STRECK

Номер заказа:  
Номер исследования:  
Дата забора материала:  
Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

## РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Фракция фетальной ДНК: 6.263%  
Пол плода: Мужской

Риск низкий

Исследуемая хромосома	Вычисленный риск по результатам лабораторного исследования	Комментарий
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Трисомия 13 (Синдром Патау)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Дисомия Y (Синдром Якобс)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Дисомия X (Синдром Клайнфельтера)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Синдром ДиДжорджи	Микроделеция не выявлена	Риск низкий
Синдром кошачьего крика	Микроделеция не выявлена	Риск низкий
Микроделеция 1p36	Микроделеция не выявлена	Риск низкий
Синдром Ангельмана	Микроделеция не выявлена	Риск низкий
Синдром Прадера-Вилли	Микроделеция не выявлена	Риск низкий
Синдром Вольфа-Хиршхорна	Микроделеция не выявлена	Риск низкий

**Заключение:** По результатам исследования ДНК плода, выделенной из крови матери, установлен низкий риск рождения ребенка с трисомией 21, 18, 13 хромосомы, анеупloidией половых хромосом, а также с микроделеционными синдромами, указанными в таблице.



**Важная информация:** Ни одно из существующих исследований не может гарантировать отсутствия у будущего ребенка любых отклонений. Неинвазивный пренатальный скрининг является скрининговым методом, основанном на анализе свободноциркулирующей ДНК плода. Неинвазивный пренатальный скрининг выявляет риск только трисомии 21, 18 и 13 хромосом, числовых аномалий половых хромосом, а также синдромов Ди Джорджи, Ангельмана, Прадера-Вилли, Вольфа-Хиршхорна, кошачьего крика, микроделеция 1p36. С его помощью нельзя выявить все генетические или негенетические проблемы, которые могут быть у будущего ребенка. Даже если результаты теста отрицательные невозможно полностью исключить все потенциальные проблемы, связанные с 21, 18, 13 и половыми хромосомами, например, микроделеции или микродупликации небольших участков этих хромосом. Методика исследования не позволяет исключить мозаицизм у плода и/или плацентарный мозаицизм по этим хромосомам. Для правильной интерпретации результатов исследования, получите дополнительную консультацию специалиста.

Врач-генетик

Киевская Юлия Кирилловна





## ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

☎ +7 (495) 600-83-77

☎ +7 800-333-45-38

✉ [gen@genomed.ru](mailto:gen@genomed.ru)🌐 [www.genomed.ru](http://www.genomed.ru)

## Заключение

## по результатам скрининга на часто встречающиеся мутации наследственных заболеваний

Пациент:

Дата рождения: Пол: Женский

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Номер исследования:

Номер заказа:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности анализа:

Исследуемый вариант	Ген	Результат
Врожденная непереносимость фруктозы		
chr9:104189856C>G (rs1800546)	ALDOB	не обнаружен
Болезнь Вильсона		
chr13:52518281G>T (rs76151636)	ATP7B	не обнаружен
Муковисцидоз		
chr7:117170953G>A,T (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117199644ATCT>A (rs113993960)	CFTR	не обнаружен
chr7:117199666AATATAG>AATAG (rs121908776)	CFTR	не обнаружен
chr7:117232231ATTA>ATA (rs121908812)	CFTR	не обнаружен
chr7:117280015C>T (rs75039782)	CFTR	не обнаружен
chr7:117282620G>A (rs77010898)	CFTR	не обнаружен
chr7:117292931C>G (rs80034486)	CFTR	не обнаружен
Лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата		
chr1:173800770T>C (rs142433332)	DARS2	не обнаружен
Синдром Смита-Лемли-Опица		
chr11:71152447C>T (rs11555217)	DHCR7	не обнаружен
Галактоземия		
chr9:34648167A>G (rs75391579)	GALT	не обнаружен
chr9:34649029G>T (rs111033773)	GALT	не обнаружен
Тугоухость		
chr13:20763452A>G (rs80338945)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763485AGGGC>AGGC (rs80338943)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763553CA>C (rs80338942)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763612C>T (rs72474224)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763685ACCCCCA>ACCCCCA,ACCCCCC (rs80338939)	GJB2	не обнаружен
Болезнь Тея-Сакса		
chr15:72642859C>G,T (rs121907954)	HEXA	не обнаружен
Мукополисахаридоз, тип I		
chr4:981646C>T (rs121965020)	IDUA	не обнаружен
Фенилкетонурия		
chr12:103234271G>A (rs5030858)	PAH	не обнаружен
chr12:103234285G>A (rs5030857)	PAH	не обнаружен
Синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I		
chr18:59774218C>T,G (rs376355678)	PIGN	не обнаружен
Поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4		
chr6:51889738G>A (rs200391019)	PKHD1	не обнаружен
chr6:51947999G>A (rs137852944)	PKHD1	не обнаружен
Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia		

Исследуемый вариант	Ген	Результат
chr16:8905010G>A (rs28936415)	PMM2	не обнаружен
Диастрофическая дисплазия		
chr5:149359991C>T (rs104893915)	SLC26A2	не обнаружен
Тугоухость		
chr7:107315496T>C (rs80338848)	SLC26A4	не обнаружен
Иммунокостная дисплазия Шимке		
chr2:217342939G>T (rs119473033)	SMARCAL1	не обнаружен
Нейрональный цероидный липофусциноз		
chr11:6638271G>A (rs119455955)	TPP1	не обнаружен
chr11:6638385C>G,A,T (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
Синдром Ушера, тип 2a		
chr1:215901574C>T (rs111033364)	USH2A	не обнаружен

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Носительство исследуемых вариантов не обнаружено. Риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивными заболеваниями, причиной которых могут быть исследуемые мутации, низкий. В то же время, исследование не исключает всех возможных генетических нарушений как у обследуемого, так и у будущего ребенка, в том числе других, более редких мутаций в генах, связанных с наследственными заболеваниями.

Врач-генетик,  
Киевская Юлия Кирилловна

