

НАБОР РЕАГЕНТОВ

АНЕУСКРИН ИЛМ

Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий плода по крови матери методом высокопроизводительного секвенирования NGS на платформе Illumina

РУ № РЗН 2022/16394

Скрининг беременных женщин для оценки риска наличия анеуплоидий и хромосомных аномалий у плода (НИПС)

с 10

недель
беременности
(акушерских)



ПО обеспечивает информационную поддержку исследования, включая создание и трекинг подготовки библиотек образцов, анализ и интерпретацию результатов



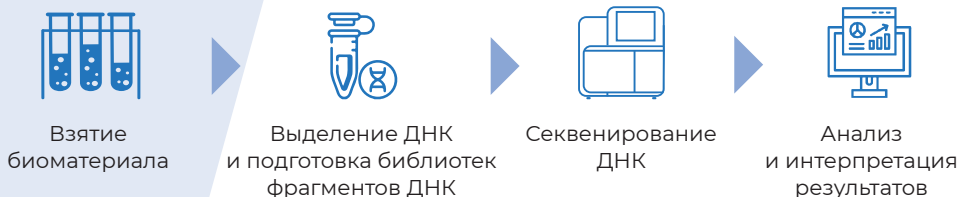
Выявляет анеуплоидии по аутосомам 21, 18, 13, числовые нарушения по половым хромосомам X и Y, частичные трисомии и моносомии (дупликации и делеции)

Исследование возможно при многоплодной беременности, использовании донорской яйцеклетки и суррогатном материнстве.

Факторы, влияющие на результаты:

- ▷ материнский и плацентарный мозаицизм;
- ▷ недавнее переливание крови у матери;
- ▷ операция по трансплантации у матери;
- ▷ недавние хирургические вмешательства у матери;
- ▷ иммунотерапия и терапия стволовыми клетками у матери;
- ▷ злокачественные новообразования у матери;
- ▷ исчезающий близнец.

Биоматериал	Периферическая кровь беременной женщины
Оборудование	<ul style="list-style-type: none"> • амплификатор с нагреваемой крышкой (например, ДТлайт, ДТпрайм или ДТ-96) • секвенатор нуклеиновых кислот NextSeq™ 550Dx (Illumina, США)
Время анализа	От 8 часов (без учета пробоподготовки и проведения секвенирования)
Количество анализируемых образцов	Набор реагентов рассчитан на 48 определений, проводимых за один запуск прибора



Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий (по крови матери)

Ф. И. О. пациента: **Образцова Мария Ивановна**

Возраст: **36 лет**

Срок беременности: **11 недель 3 дня**

Количество плодов: **1**

Самостоятельная беременность или в результате экстракорпорального оплодотворения (ЭКО): **самостоятельная**

Индекс массы тела (ИМТ): **27,5**

Показания для исследования: **возраст, по желанию**

Направивший врач: **врач-генетик**

Материал получен: **07.02.2022**

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Фракция плодовой ДНК 12,10% (выше 4,0% - порога чувствительности метода для одноплодной беременности).

Хромосомная патология	Вызываемое заболевание	Установленный риск	Комментарий
Трисомия 21	Синдром Дауна	>95/100 (>95%)	Риск высокий
Трисомия 18	Синдром Эдвардса	<1/100 (<1%)	Риск низкий
Трисомия 13	Синдром Патау	<1/100 (<1%)	Риск низкий
Моносомия X	Синдром Тернера	<1/100 (<1%)	Риск низкий

Установлен высокий (выше 95%) риск анеуплоидии по хромосоме 21. Рекомендуется очная консультация врача-генетика для решения вопроса о проведении инвазивной пренатальной диагностики.

07.02.2022

Врач: Иванов И. И.

Примечание: Если данным методом нарушений у плода не выявлено, нельзя полностью исключить анеуплоидии как по исследованным, так и по другим хромосомам. Метод имеет ограничения, в частности, невозможность выявления микроаномалий хромосом, мозаицизма, полиплоидий, структурных аномалий хромосом, моногенных и других генетических заболеваний, не связанных с анеуплоидиями.



12 месяцев

Положительные результаты НИПС необходимо подтверждать с помощью инвазивной диагностики. Выбор метода инвазивного забора материала зависит от срока беременности и детектируемой анеуплоидии.

Отрицательные результаты не гарантируют отсутствия анеуплоидий.