INVITRO

Клиникалық диагностикалық зертхана «ИНВИТРО-Казахстан» ЖШС. A25Y5H0, Қазақстан Республикасы, Алматы қ., Медеу ауданы, Қонаев көш., 32, 1 қабат. Лицензия: 02.09.2016 ж. № 16020288

Клинико-диагностическая лаборатория ТОО «ИНВИТРО-Казахстан». A25Y5H0, Республика Казахстан, г. Алматы, Медеуский р-н, ул. Кунаева, д. 32, 1 этаж. Лицензия: 02.09.2016 г. № 16020288

+7 (707) 258-58-88, e-mail: infokz@invitro.kz, www.invitro.kz

№098/е нысаны. Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау Министрінің м.а. 2020 жылғы 30 қазандағы № ҚР ДСМ-175/2020 бұйрығымен бекітілген

Форма №098/у. Утверждена приказом и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 октября 2020 года № ҚР ДСМ-175/2020

Жеке өтініш нөмірі (Индивидуальный номер заявки):	
Науқас, жынысы (Пациент, пол):	**ТЕСТ ТТ Т (Ж)**
Туылған күні, жас (Дата рождения, возраст):	**27.06.1980 (45 лет)**
Науқастың ЖСН/шетелдіктер үшін паспорт нөмірі (ИИН пациента/№ паспорта, для иностранцев):	-
Тұрғылықты мекенжайы, азаматтық (Адрес проживания, гражданство):	-
Дәрігер, ID (Врач, ID):	самообращение
Медициналық ұйым (Медицинская организация):	Тестовый МО для Республики Казахстан, Астана, пп, 98
Үлгі алынған күні және уақыты (Проба взята):	14.07.2025 11:00
Үлгі түскен күні және уақыты (Проба поступила):	15.07.2025 13:35
Дәрігердің растау күні (Подтверждено врачом):	15.07.2025 14:34
Нәтиже шығарылған күні (Дата печати результата):	15.07.2025

Зерттеу (Исследование)	Нәтиже (Результат)	Түсіндірме (Комментарий)
НИПТ (расширенный)	**см.комм.**	Результат исследования прилагается на отдельном бланке.
Носительство наслед.болезней у матери	**см.комм.**	Результат исследования прилагается на отдельном бланке.

Түсіндірме (Комментарий):
d. Количество эмбрионов: 1
e. Проводилась остановка развития (редукция) эмбриона в текущую беременность?: Нет
g. Выдавать в результате пол плода?: Да
h. Беременность с использованием донорской яйцеклетки?: Нет
i. Беременность с участием суррогатной мамы?: Нет
j. Наличие злокачественного новообразования в настоящий момент?: Нет
l. Переливание крови у пациентки в последние 3 месяца?: Нет
m. Трансплантация костного мозга,пересадка органов,лечение стволовыми клетками в анамнезе пациентки: Нет
Вес (только целое число) 65 кг
Рост в см XXX 165 см
Срок беременности по УЗИ (только полные недели) 34 полных нед.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. INVITRO.KZ
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Заключение
по результатам теста «НИПТ расширенная панель»

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

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

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Фракция фетальной ДНК: 6.241%
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 X (Синдром Клайнфельтера)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Дисомия Y (Синдром Якобс)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Синдром Ди Джорджи	Микроделеция не выявлена	Риск низкий
Синдром микроделеции 1p36	Микроделеция не выявлена	Риск низкий
Синдром кошачьего крика	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 свободно-циркулирующей ДНК плода, выделенной из крови матери, риск рождения ребенка с трисомией 21, 18, 13 хромосом, а также с анеуплоидиями половых хромосом и микроделеционными синдромами составляет менее 0,01%

Важная информация: Ни одно из существующих исследований не может гарантировать отсутствие у будущего ребенка любых отклонений. Неинвазивный пренатальный тест является скрининговым методом, основанным на анализе свободно-циркулирующей 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 возникнуть 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 также не позволяет исключить мозаицизм у плода и/или плацентарный мозаицизм по этим хромосомам. Рекомендуется консультация врача-генетика для решения вопроса о необходимости подтверждения диагноза методом инвазивной пренатальной диагностики.

Исследование выполняется на высокопроизводительной системе для секвенирования нуклеиновых кислот Геноскан 4000.
Регистрационный номер федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения: РЗН 2025/24616.

Врач-генетик, к.м.н

Заключение
по результатам скрининга на часто встречающиеся мутации наследственных заболеваний

Пациент:
Дата рождения: **Пол:**
Вид биоматериала:
Номер исследования:
Номер заказа:

Дата забора материала:
Дата поступления материала в лабораторию:
Дата готовности анализа:

Исследуемый вариант	Ген	Результат
Лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата		
chr1:173831632T>C (rs142433332)	DARS2	не обнаружен
Синдром Ушера, тип 2a		
chr1:215728232C>T (rs111033364)	USH2A	не обнаружен
Нейрональный цероидный липофусциноз		
chr11:6617040G>A (rs119455955)	TPP1	не обнаружен
chr11:6617154C>G (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
chr11:6617154C>T (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
chr11:6617154C>A (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
Синдром Смита-Лемли-Опица		
chr11:71441401C>T (rs11555217)	DHCR7	не обнаружен
Фенилкетонурия		
chr12:102840493G>A (rs5030858)	PAH	не обнаружен
chr12:102840507G>A (rs5030857)	PAH	не обнаружен
Тугоухость		
chr13:20189313A>G (rs80338945)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189346AG>A (rs80338943)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189414CA>C (rs80338942)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189473C>T (rs72474224)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189546AC>A (rs80338939)	GJB2	не обнаружен
Болезнь Вильсона		
chr13:51944145G>T (rs76151636)	ATP7B	не обнаружен
Болезнь Тея-Сакса		
chr15:72350518C>T (rs121907954)	HEXA	не обнаружен
Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia		
chr16:8811153G>A (rs28936415)	PMM2	не обнаружен
Синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I		
chr18:62106985C>G (rs376355678)	PIGN	не обнаружен
Иммунокостная дисплазия Шимке		
chr2:216478216G>T (rs119473033)	SMARCAL1	не обнаружен
Мукополисахаридоз, тип I		
chr4:987858C>T (rs121965020)	IDUA	не обнаружен
Диастрофическая дисплазия		
chr5:149980428C>T (rs104893915)	SLC26A2	не обнаружен
Поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4		
chr6:52024940G>A (rs200391019)	PKHD1	не обнаружен
chr6:52083201G>A (rs137852944)	PKHD1	не обнаружен
Тугоухость		

Исследуемый вариант	Ген	Результат
chr7:107675051T>C (rs80338848)	SLC26A4	не обнаружен
Муковисцидоз		
chr7:117530899G>A (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117530899G>T (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117559590ATCT>A (rs113993960)	CFTR	не обнаружен
chr7:117559612AAT>A (rs121908776)	CFTR	не обнаружен
chr7:117592177AT>A (rs121908812)	CFTR	не обнаружен
chr7:117639961C>T (rs75039782)	CFTR	не обнаружен
chr7:117642566G>A (rs77010898)	CFTR	не обнаружен
chr7:117652877C>G (rs80034486)	CFTR	не обнаружен
Галактоземия		
chr9:34648170A>G (rs75391579)	GALT	не обнаружен
chr9:34649032G>T (rs111033773)	GALT	не обнаружен
Врожденная непереносимость фруктозы		
chr9:101427574C>G (rs1800546)	ALDOB	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,