Акционерное общество «ЛабКвест»
ОГРН 1167746128692
121059, г. Москва, Бережковская наб., д. 20, стр. 13

Пациент: Тест Тест Тест

Заказ: ОБРАЗЕЦ **Дата регистрации: 26.10.2026**

Дата рождения: 01.01.1990 **Возраст:** 36 лет **Пол:** .

ЛПУ: Тест **Код ЛПУ:** Тест

Врач: Образец Образец Образец

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала: 26.10.2026 **Материал:** Венозная кровь (пробирка со стабилизатором внеклеточной ДНК)

Заявка: ОБРАЗЕЦ **Тип беременности:** 1. Одноплодная

Исследование: НИПТ Макс

11,10	>=4 %	Фетальной фракции ДНК достаточно для достоверной оценки риска

Определяемый показатель	Результат исследования	Вероятность риска	Комментарий
XXY (Синдром Клайнфельтера)	Низкий риск	0,01%	
Моносомия X (Синдром Шерешевского-Тернера)	Низкий риск	0,01%	
Синдром XXYY	Низкий риск	0,01%	
Трисомия X, XXX (Синдром тройной X)	Низкий риск	0,01%	
Трисомия 13 (Синдром Патау)	Низкий риск	0,01%	
Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	Низкий риск	0,01%	
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	Низкий риск	0,01%	
XYY (Синдром Джейкобса)	Низкий риск	0,01%	

Наличие У-хромосомы: отсканируйте QR код, чтобы узнать пол

Комментарий: Исследование позволяет определить наличие Y-хромосомы: если Y-хромосома не обнаруживается, пол плода определяется как женский. Обнаружение Y-хромосомы определяет пол плода как мужской. Формирование пола у человека — это сложный многостадийный процесс, за который отвечают как половые хромосомы, так и отдельные гены, также этот процесс зависит от гормонального воздействия во время беременности. В большинстве случаев наличие Y хромосомы означает формирование пола по мужскому типу.

ВАЖНО! Для правильной интерпретации результатов исследования рекомендована консультация врача-генетика.

Заключение к исследованию: Результаты проведенного тестирования фетальной фракции ДНК указывают на низкий риск наличия у плода трисомии 18 (синдром Эдвардса), трисомии 21 (синдром Дауна), трисомии 13 (синдром Патау), моносомии X (Синдром Шерешевского-Тернера), Трисомия X, XXX (Синдром тройной X), XXY (Синдром Клайнфельтера), XYY (Синдром Джейкобса), Синдром XXYY.

Для правильной интерпретации результатов исследования рекомендована консультация врача-генетика.

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

АО «ЛК-ГЕНЕТИКА», - 1227700289013
121059, Россия, г. Москва, вн.тер.г. муниципальный округ Дорогомилово, наб. Бережковская, д. 20, стр. 95, этаж/ком. 1/1
Лицензия №Л041-01137-77/00956857 от 04.12.2023г.

Протокол исследования выполнил: **Руководитель группы репродуктивной генетики, врач-генетик:** Свирепова К. А.

Окончательный результат выпущен: Директор производства ЛабКвест, врач КЛД, к.м.н. Станкевич Л.И.

Акционерное общество «ЛабКвест»
ОГРН 1167746128692
121059, г. Москва, Бережковская наб., д. 20, стр. 13

Пациент: Тест Тест Тест

Заказ: **Дата регистрации:** 26.10.2026

Дата рождения: 01.01.1990 **Возраст:** 36 лет **Пол:**

ЛПУ: Тест **Код ЛПУ:** Тест

Врач: Образец Образец Образец

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ О СЛУЧАЙНЫХ НАХОДКАХ

При проведении неинвазивного пренатального ДНК-скрининга анеуплоидий плода по крови матери методом высокопроизводительного секвенирования NGS «ВЕСТА НИПТ РАСШИРЕННЫЙ» определение редких анеуплоидий плода и делеционных/дупликационных синдромов носит характер случайных находок о хромосомных аномалиях. Определение таких рисков не является медицинской услугой и носит информационный характер.

СЛУЧАЙНЫЕ НАХОДКИ

РИСКИ АНЕУПЛОИДИИ ПО ДРУГИМ ХРОМОСОМАМ	
ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ	**РЕЗУЛЬТАТ**
ХРОМОСОМА 1	Низкий риск
ХРОМОСОМА 2	Низкий риск
ХРОМОСОМА 3	Низкий риск
ХРОМОСОМА 4	Низкий риск
ХРОМОСОМА 5	Низкий риск
ХРОМОСОМА 6	Низкий риск
ХРОМОСОМА 7	Низкий риск
ХРОМОСОМА 8	Низкий риск
ХРОМОСОМА 9	Низкий риск
ХРОМОСОМА 10	Низкий риск
ХРОМОСОМА 11	Низкий риск
ХРОМОСОМА 12	Низкий риск
ХРОМОСОМА 14	Низкий риск
ХРОМОСОМА 15	Низкий риск
ХРОМОСОМА 16	Низкий риск
ХРОМОСОМА 17	Низкий риск
ХРОМОСОМА 19	Низкий риск
ХРОМОСОМА 20	Низкий риск
ХРОМОСОМА 22	Низкий риск
Риски делеционных/дупликационных синдромов (более 60 синдромов)	Низкий риск

Заключение: Низкий риск хромосомных аномалий.

Отсканируйте QR-код и загружайте мобильное приложение ЛабКвест: телемедицина, удобная запись к врачу и доступ к архиву анализов.

Сдавая анализы в «ЛабКвест», Вы инвестируете в развитие российских биотехнологий.

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

АО «ЛК-ГЕНЕТИКА», - 1227700289013
121059, Россия, г. Москва, вн.тер.г. муниципальный округ Дорогомилово, наб. Бережковская, д. 20, стр. 95, этаж/ком. 1/1
Лицензия №Л041-01137-77/00956857 от 04.12.2023г.

Протокол исследования выполнил: **Руководитель группы репродуктивной генетики, врач-генетик:** Свирепова К. А.

Окончательный результат выпущен: Директор производства ЛабКвест, врач КЛД, к.м.н. Станкевич Л.И.

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТА

Описание исследования: Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) основано на анализе внеклеточной фетоплацентарной ДНК, циркулирующей в крови беременной женщины. НИПТ выполняется методом парноконцевого полногеномного высокопроизводительного секвенирования (NGS) на платформе высокопроизводительного секвенирования Illumina NextSeq 550 (РЗН 2021/13216) с использованием программного обеспечения «СекВарио АнеуСкрин» для биоинформатической обработки данных.

Назначение НИПТ: скрининг беременных женщин с 10 недели (акушерский срок) беременности, материалом для исследования является венозная кровь беременной женщины.

Показания к проведению исследования: оценка риска наличия хромосомных аномалий у плода – трисомий по аутосомам 13, 18, 21, анеуплоидий по половым хромосомам X и Y, редких анеуплоидий, а также частичных дупликаций и делеций с помощью исследования внеклеточной ДНК плода.

Преимущества применения НИПТ:

- Высокая чувствительность НИПТ по выявлению анеуплоидий хромосом 21, 18 и 13, которая оценивается в 99,17%, 98,24% и 97,8% соответственно.
- Возможность установления риска редких и частичных анеуплоидий (чувствительность и специфичность выявления этой патологии ниже, чем при выявлении основных трисомий).

Результаты НИПТ могут быть:

- Положительные – свидетельствуют о высоком риске наличия у плода и/или выявленной в плаценте хромосомной аномалии (ХА);
- Отрицательные – свидетельствуют о низком риске наличия у плода хромосомных аномалий, но не исключают вероятность наличия хромосомных нарушений полностью. Особенно важно это помнить в случае высокого риска трисомии по результатам биохимического скрининга и УЗИ – в этом случае для уточнения дальнейших действий необходима консультация врача-генетика.
- Невалидные – результаты, при которых расчет риска ХА произвести невозможно ввиду низкой доли внеклеточной ДНК плода в крови матери или по другим причинам;
- Ложноположительные – когда положительные результаты НИПТ не находят подтверждения с помощью инвазивной пренатальной диагностики или по исходу беременности. Причиной ложноположительных результатов могут быть плацентарный мозаицизм, мозаицизм в соматических клетках матери, феномен «исчезающего близнеца», опухолевые образования у матери, в т.ч. доброкачественные, особенности кариотипа матери и др.
- Ложноотрицательные – при отрицательных результатах НИПТ, наличие хромосомной аномалии по данным инвазивной пренатальной диагностики или по исходу беременности. Причиной ложноотрицательных результатов могут служить истинный плодовый мозаицизм, технические или биоинформатические особенности метода исследования и др.

Интерпретация отрицательных результатов НИПТ осуществляется врачом акушером-гинекологом либо врачом-генетиком. Интерпретация положительных и невалидных результатов осуществляется врачом-генетиком или консилиумом врачей с решением вопроса о проведении инвазивной пренатальной диагностики (ИПД).

Ограничения метода:

- Метод не предназначен для выявления риска сбалансированных структурных аномалий хромосом, полиплоидии, микрохромосомных аномалий размером менее 10 Mb, других генетических заболеваний плода, не связанных с заявленными хромосомными аномалиями.
- Применение метода ограничено на сроке беременности менее 10 недель, т.к. в указанный период уровень ДНК плода в крови матери в большинстве случаев ниже порога аналитической чувствительности метода.
- Индекс массы тела пациентки выше 30 может являться причиной невалидного результата.
- Наличие хромосомных нарушений у одного из родителей (сбалансированные инверсии, транслокации)
- Синдром «исчезающего близнеца». Это состояние, которое возникает при многоплодной беременности, когда остается 1 плод или эмбрион из нескольких. То есть количество зачатых эмбрионов, наблюдаемое с помощью УЗИ на ранних сроках беременности, отличается от количества родившихся плодов.
- Переливание крови в течение последнего года до исследования
- Перенесенные операции по трансплантации органов
- Лечение стволовыми клетками
- Онкологические заболевания или злокачественные новообразования в анамнезе
- Материнский, фетальный или плацентарный мозаицизм.

Все эти факторы могут являться причиной получения невалидного результата, ложноположительного или ложноотрицательного результата, или причиной невозможности получения результата теста.

ВНИМАНИЕ! ОПРЕДЕЛЕНИЕ РИСКА НАЛИЧИЯ РЕДКИХ АНЕУПЛОИДИЙ ПЛОДА И ДЕЛЕЦИОННЫХ/ДУПЛИКАЦИОННЫХ СИНДРОМОВ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НИПТ МЕТОДОМ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ НОСИТ ХАРАКТЕР СЛУЧАЙНЫХ НАХОДОК.

Получите бесплатную онлайн-консультацию по результатам выполненного исследования

Консультации предоставляются врачами-генетиками с опытом консультирования в репродуктивной медицине в формате телемедицинской консультации.

Акционерное общество «ЛабКвест»
ОГРН 1167746128692
121059, г. Москва, Бережковская наб., д. 20, стр. 13

Пациент: Тест Тест Тест

Заказ: **Дата регистрации:** 26.10.2026

Дата рождения: 01.01.1990 **Возраст:** 36 лет **Пол:** .

ЛПУ: Тест **Код ЛПУ:** Тест

Мутации генов, связанные с муковисцидозом

Дата взятия биоматериала: 26.10.2026

Заявка: 9101226224 **Материал:** Цельная кровь ЭДТА

Исследование: НИПТ Макс

Параметр	Результат	Комментарий
CFTR: 3944delGT	NN	Норма
CFTR: F508del	NN	Норма
CFTR: N1303K	NN	Норма
CFTR: 1677delTA	NN	Норма
CFTR: 3849+10kbC>T	NN	Норма
CFTR: W1282X	NN	Норма
CFTR: E92K	Nmut	
CFTR: G542X	NN	Норма
CFTR: 2143delT	NN	Норма
CFTR: R334W	NN	Норма
CFTR: 394delTT	NN	Норма
CFTR: 3821delT	NN	Норма
CFTR: 2184insA	NN	Норма
CFTR: S466X	NN	Норма
CFTR: dele2.3(21kb)	NN	Норма

Мутации генов, связанные с фенилкетонурией

Дата взятия биоматериала: 26.10.2026

Заявка: 9101226224 **Материал:** Цельная кровь ЭДТА

Исследование: НИПТ Макс

Параметр	Результат	Комментарий
PAH: IVS10nt54b	NN	Норма
PAH: R261Q	NN	Норма
PAH: E280K	NN	Норма
PAH: R408W	NN	Норма
PAH: P281L	NN	Норма
PAH: Y414C	?	
PAH: IVS12+1G>A	NN	Норма
PAH: R158Q	NN	Норма
PAH: IVS4+5G>T	NN	Норма
PAH: R252W	NN	Норма
PAH: D222X	NN	Норма

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ **Врач КЛД:** Шипулина О. Ю.

т выдал:

подпись

КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ЛабКвест
ДЛЯ СПРАВОК
LabQuest

Акционерное общество «ЛабКвест»
ОГРН 1167746128692
121059, г. Москва, Бережковская наб., д. 20, стр. 13

Пациент: Тест Тест Тест

Заказ: **Дата регистрации:** 26.10.2026

Дата рождения: 01.01.1990 **Возраст:** 36 лет **Пол:** .

ЛПУ: Тест **Код ЛПУ:** Тест

Мутации генов, связанные с галактоземией

Дата взятия биоматериала: 26.10.2026

Заявка: 9101226224 **Материал:** Цельная кровь ЭДТА

Исследование: НИПТ Макс

Параметр	Результат	Комментарий
GALT: K285N	NN	Норма
GALT: N314D	**mutmut**	Требует внимания
GALT: Q188R	NN	Норма

Мутации генов, связанные с нейросенсорной несиндромальной тугоухостью

Дата взятия биоматериала: 26.10.2026

Заявка: 9101226224 **Материал:** Цельная кровь ЭДТА

Исследование: НИПТ Макс

Параметр	Результат	Комментарий
GJB2: 35delG	NN	Норма

Заключение: Обнаружена мутация в гене CFTR: E 92K Обнаружена гомозигота по мутации в гене GALT: N314D Внимание! Обнаружены неинформативные показатели: PAH: Y414C Мутаций в гене CFTR: 1677delTA, CFTR: 2143delT, CFTR: 2184insA, CFTR: 3821delT, CFTR: 3849+10kbC>T, CFTR: 3944delGT, CFTR: 394delTT, CFTR: dele2.3(21kb), CFTR: F508del, CFTR: G542X, CFTR: N1303K, CFTR: R334W, CFTR: S466X, CFTR: W1282X, GALT: K285N, GALT: Q188R, GJB2: 35delG, PAH: D222X, PAH: E280K, PAH: IVS10nt54b, PAH: IVS12+1G>A, PAH: IVS4+5G>T, PAH: P281L, PAH: R158Q, PAH: R252W, PAH: R261Q, PAH: R408W не обнаружено. Необходимо обратиться к врачу-генетику.

Тест-система: Исследование выполняется с помощью набора реагентов ДНК-ТЕХНОЛОГИЯ «МоногенСкрин» методом ПЦР в режиме реального времени.

Отсканируйте QR-код и загружайте мобильное приложение ЛабКвест: телемедицина, удобная запись к врачу и доступ к архиву анализов.

Сдавая анализы в «ЛабКвест», Вы инвестируете в развитие российских биотехнологий.

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ **Врач КЛД:** Шипулина О. Ю.

т выдал:

подпись

КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ЛабКвест
ДЛЯ СПРАВОК
LabQuest

Акционерное общество «ЛабКвест»
ОГРН 1167746128692
121059, г. Москва, Бережковская наб., д. 20, стр. 13

Пациент: Тест Тест Тест

Заказ: **Дата регистрации:** 26.10.2026

Дата рождения: 01.01.1990 **Возраст:** 36 лет **Пол:** .

ЛПУ: Тест **Код ЛПУ:** Тест

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Дата взятия биоматериала: 26.10.2026

Заявка: 9101335257 **Материал:** Цельная кровь ЭДТА

Исследование: НИПТ Макс

Параметр	Результат	Комментарий
Выявление делеции экзона 7 гена SMN1	**deldel**	**Обнаружена делеция 7 экзона гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Высокий риск CMA q5. Требуется консультация врача-генетика.Требуется расширенная диагностика SMN1 и SMN2 генов методом количественного MLPA-анализа иили секвенирования.**

Тест-система: Исследование выполняется с помощью набора реагентов ДНК-ТЕХНОЛОГИЯ «СМА Скрин» методом ПЦР в режиме реального времени.

Примечание: SMN1 (Survival Motor Neuron 1) — это ген, расположенный на длинном плече 5-й хромосомы, который отвечает за выработку белка SMN, критически важного для выживания и нормальной работы двигательных нейронов (мотонейронов) спинного мозга. Поломки или отсутствие этого гена являются главной причиной развития спинальной мышечной атрофии (СМА) — тяжелого генетического заболевания, ведущего к прогрессирующей слабости и атрофии мышц.

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ **Врач КЛД:** Шипулина О. Ю.

т выдал:

подпись

КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ЛабКвест
ДЛЯ СПРАВОК
LabQuest