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 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: 03.02.2026

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-лабораторный генетик,



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):
Вид биоматериала: кровь STRECK

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

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Фракция фетальной ДНК: 7.939%
Пол плода: Женский

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
Трисомия X (Синдром XXX)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий
Моносомия X (Синдром Тернера)	<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,

