PROGEN

Медико-генетический центр PROGEN
Москва, Старокалужское шоссе, 62, стр. 4
progen.ru · +7 (499) 677-52-22

ОБРАЗЕЦ ЗАКЛЮЧЕНИЯ

Неинвазивный пренатальный тест VERACITY

Результаты пренатального скринингового теста · ADVANCED 10 · двойня: трисомии и микроделеции

ПАЦИЕНТ

ФИО
—

Дата рождения
—

Срок беременности
11 нед. 2 дн.

ЭКО
Нет

Количество плодов
Два

ОБРАЗЕЦ

Номер заказа
—

Дата забора
08.09.2026

Дата получения
10.09.2026

Дата отчёта
17.09.2026

НАПРАВЛЕНИЕ

Клиника
ООО «ПРОГЕН»

Направляющий врач
Серебреникова Т. Е.

Лаборатория
Medicover Genetics, Кипр

РЕЗУЛЬТАТ

Низкий риск

Очень низкий риск для всех исследованных трисомий и микроделеций.

ФЕТАЛЬНАЯ ФРАКЦИЯ

10,9%

Доля ДНК плода в крови матери. Достаточно для анализа.

Результаты по состояниям

Трисомия 21 (синдром Дауна)	Низкий риск	Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	Низкий риск
Трисомия 13 (синдром Патау)	Низкий риск		

МИКРОДЕЛЕЦИИ

Синдром Ди Джорджи (22q11.2)	Низкий риск	Делеция 1p36	Низкий риск
Синдром Смита — Магениса (17p11.2)	Низкий риск	Синдром Вольфа — Хиршхорна (4p16.3)	Низкий риск
Синдромы Прадера — Вилли / Ангельмана (15q11.2-q13)	Низкий риск	Синдром кошачьего крика (5p)	Низкий риск

ПОЛ ПЛОДА

Y-хромосома	Обнаружена хотя бы у одного плода

Интерпретация

Результаты показывают очень низкий риск для всех исследованных трисомий и микроделеций. Фетальная фракция — 10,9%, этого достаточно для анализа. Результат следует обсудить с лечащим врачом.

Метод исследования

VERACITY — лабораторно разработанный тест (LDT) компании Medicover Genetics Ltd для пренатального скрининга. Он анализирует внеклеточную ДНК (cfDNA) из плазмы крови матери. Мультиплексный параллельный анализ выбранных участков генома позволяет оценить фетальную фракцию и определить число копий хромосом 21, 18 и 13. По запросу дополнительно выявляются анеуплоидии хромосом X и Y, отдельные микроделеции — синдром Ди Джорджи (22q11.2), делеция 1p36, синдромы Смита — Магениса (17p11.2), Вольфа — Хиршхорна (4p16.3), Прадера — Вилли / Ангельмана (15q11.2-q13), кошачьего крика (5p) — и определяется наличие Y-хромосомы.

Для кого подходит тест

Результаты действительны только для полных анеуплоидий хромосом 21, 18 и 13, а также — по запросу — для анеуплоидий X и Y, отдельных микроделеций и определения Y-хромосомы при достаточной фетальной фракции.

VERACITY проводится при одноплодной беременности, двойне и исчезнувшем близнеце, в том числе после ЭКО, со срока не менее 9 недель. Подходит одноплодная беременность после ЭКО с донорской яйцеклеткой и при суррогатном материнстве. При двойне и исчезнувшем близнеце анеуплоидии половых хромосом не оцениваются.

Тест не проводится пациенткам со злокачественными новообразованиями сейчас или в анамнезе, после трансплантации костного мозга или органов, после недавнего переливания крови, а также при двойне, в том числе с исчезнувшим близнецом, после ЭКО с донорской яйцеклеткой или при суррогатном материнстве. Иногда фетальной фракции недостаточно для анализа, и требуется повторный забор крови; часть образцов не проходит критерии качества.

Ограничения

Тест не предназначен и не валидирован для выявления мозаицизма, триплоидии, частичных и двойных трисомий и транслокаций. Он валидирован для полных делеций регионов и может не выявить делеции меньшего размера; выявляются не все делеции, связанные с каждым микроделеционным синдромом. Для синдромов Прадера — Вилли и Ангельмана тест выявляет полные делеции региона, но не другие механизмы — однородительскую дисомию и дефекты импринтинга — и не различает эти два синдрома. Для синдрома кошачьего крика тест валидирован для терминальных делеций более 4 Мб в критической области 5p.

Несмотря на высокую точность, возможны ложноположительные и ложноотрицательные результаты из-за технических и биологических причин: ограниченного плацентарного мозаицизма и других видов мозаицизма, хромосомных особенностей матери, остаточной ДНК исчезнувшего близнеца и других редких событий.

Как понимать результат

Очень низкий риск означает, что вероятность состояния у плода очень мала, но не исключает его полностью, как и других хромосомных аномалий и пороков развития, которые не исследовались. Очень высокий риск указывает на повышенную вероятность состояния; при двойне — на высокий риск хотя бы у одного плода. При двойне обнаружение Y-хромосомы означает, что она есть хотя бы у одного плода, а фетальная фракция указывается наименьшая из двух.

VERACITY — скрининговый, а не диагностический тест. Высокий риск требует подтверждения диагностическими методами, для окончательного диагноза необходим амниоцентез. Результат оценивают вместе с данными УЗИ и другими клиническими сведениями; решения о ведении беременности не принимают только на основании этого теста.

Аккредитация

Тест разработан и валидирован компанией Medicover Genetics Ltd, аккредитованной Коллегией американских патологов (CAP) и сертифицированной по стандарту ISO 15189:2022. VERACITY предназначен для клинического применения. Тест не проходил одобрение FDA, которое для лабораторно разработанных тестов не требуется.

Эффективность теста

Данные относятся к общим результатам теста по результатам валидационных исследований лаборатории.

СОСТОЯНИЕ	ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ	СПЕЦИФИЧНОСТЬ	PPV	NPV
Трисомия 21	**99,12%** 95,44–99,98%	**99,99%** 99,97–99,99%	**96,60%** 91,50–99,06%	**99,998%** 99,99–100%
Трисомия 18	**97,44%** 86,52–99,93%	**99,99%** 99,98–99,99%	**92,68%** 80,08–98,46%	**99,998%** 99,99–100%
Трисомия 13	**100%** 71,51–100%	**99,99%** 99,99–100%	**86,67%** 59,54–98,34%	**100%** 99,99–100%
Анеуплоидии половых хромосом	**91,30%** 71,96–98,93%	**99,98%** 99,97–99,99%	**84,00%** 63,92–95,46%	**99,997%** 99,99–100%
Синдром Ди Джорджи	**100%** 69,15–100%	**99,99%** 99,98–100%	**88,89%** 51,75–99,72%	**100%** 99,99–100%

Чувствительность — доля беременностей с данным нарушением, у которых тест показал высокий риск. **Специфичность** — доля беременностей без нарушения, у которых тест показал низкий риск. **PPV** (прогностическая ценность положительного результата) — вероятность, что нарушение действительно есть при высоком риске. **NPV** (прогностическая ценность отрицательного результата) — вероятность, что нарушения нет при низком риске. В скобках — 95% доверительный интервал.

Клиническую эффективность для делеции 1p36, синдромов Смита — Магениса (17p11.2), Вольфа — Хиршхорна (4p16.3), Прадера — Вилли / Ангельмана (15q11.2-q13) и кошачьего крика (5p) оценить невозможно: эти состояния встречаются очень редко, и данных недостаточно.

Что дальше

При высоком риске по результатам НИПТ консультация врача-генетика PROGEN бесплатна. Врач объяснит заключение, расскажет о подтверждающей диагностике и поможет спланировать дальнейшие шаги вместе с вашим акушером-гинекологом.
Запись: +7 (499) 677-52-22 · progen.ru

Результаты одобрены специалистами лаборатории Medicover Genetics Ltd (Никосия, Кипр)

Направляющий врач: Серебреникова Т. Е., ООО «ПРОГЕН»