

ДОТ-тест – генетическая диагностика основных трисомий плода по крови матери

Ф. И. О. пациентки: **Пример заключения**
 Дата рождения: **22.07.1992** Номер договора: **13 от 04.04.2017**
 Дата забора крови: **04.04.2017**

Метод исследования: анализ свободноциркулирующей ДНК, выделенной из крови пациентки. Анализ основан на секвенировании ДНК и статистической обработке данных секвенирования (t-test). Получены следующие результаты:

Хромосомы	Состояние	Вероятность ошибки
13	норма	<0,0001
18	норма	<0,0001
21	норма	<0,0001
X и Y	норма	<0,0001
Пол	мужской	

Заключение: нарушений в наборе 13, 18, 21 и половых хромосом плода не обнаружено. При проведении данного исследования состояние других хромосом не исследуется.

Рекомендации: плановое наблюдение развития беременности.

Дата проведения исследования: **11.04.2017**

Директор по науке: Мазур А. М.
Врач-генетик: Воинова В. Ю.



Достоверность результатов по аутосомным анеуплоидиям – 99,7%; по половым анеуплоидиям – 90%.

Достоверность результатов по определению пола – 99%.

Результат не является клиническим заключением о хромосомном наборе плода.

ДОТ-тест предназначен для выявления женщин с высоким риском наличия анеуплоидий у плода и не заменяет диагностические инвазивные тесты; при обнаружении высокого риска хромосомных нарушений рекомендуется проведение подтверждающих диагностических инвазивных процедур.

ДОТ-тест определяет только анеуплоидии со следующими кариотипами: 47,21+; 47,18+; 47,13+; 45,X0; 47,XXX; 47,XXY.

ДОТ-тест не предназначен для выявления мозаицизма, полиплоидий (кариотипы 69,XXX; 69,XXY и др.), малых структурных нарушений хромосом, моногенных и других генетических заболеваний, не связанных с анеуплоидиями.

Отсутствие у плода нарушений по данным ДОТ-теста не гарантирует отсутствие анеуплоидий как по исследованным, так и по прочим хромосомам.

При наличии в семье ранее выявленных наследственных патологий может потребоваться назначение иных видов скрининговых тестов или проведение инвазивной пренатальной диагностики с целью исключения конкретных заболеваний; в этом случае семье необходимо проконсультироваться с врачом-генетиком.