

порівняння

Екстракт позаклітинної ДНК
материнської крові та зразок
ДНК батька

Скринінг, до якого входять
результати біохімічних тестів, УЗД
та інші параметри

Детекція низки генетичних
порушень плоду

В більшості випадків для
мікрodelецій та моногенних
порушень біохімічних маркерів та
маркерів УЗД немає



ВИСОКА ТОЧНІСТЬ
частота детекції
анеуплоїдій > 99%



НИЗЬКА ТОЧНІСТЬ
частота детекції
анеуплоїдій - 80-95%



БЕЗПЕЧНІСТЬ
Ризик викидня відсутній



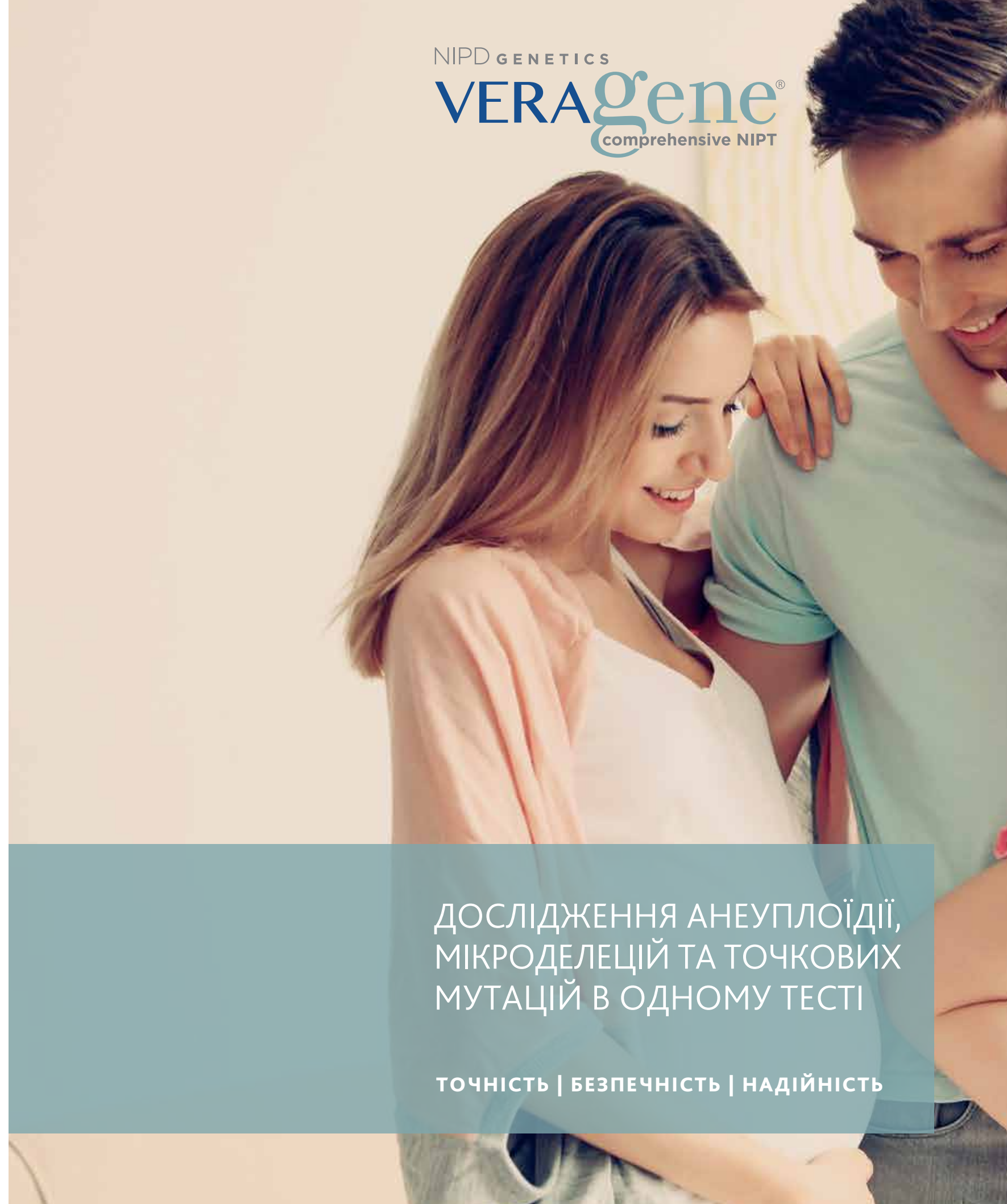
РИЗИК
викидня у зв'язку із проведенням
амніоцентезу або біопсії хоріону
(0,5%)



ШВИДКІСТЬ
Можна робити, починаючи
із 10-го тижня вагітності



Скринінг анеуплоїдій після 12-ти
тижнів вагітності



НІПТ VERAgene

Можна робити, починаючи з **10-го тижня вагітності**

Дослідження анеуплоїдій мікроделецій та точкових мутацій **в одному тесті**

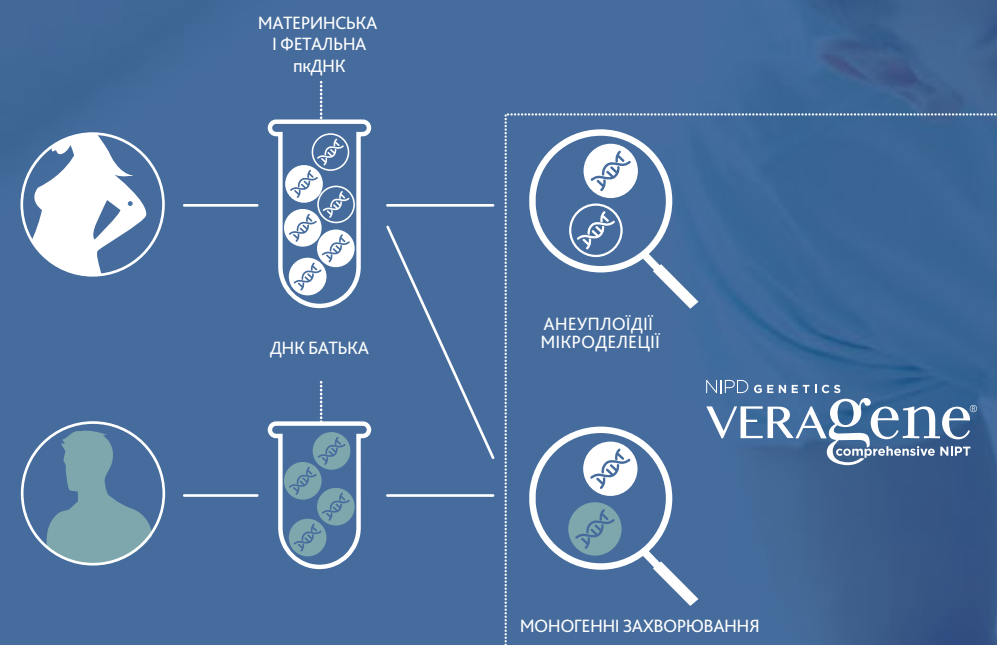
Валідований при **одноплідній** вагітності та вагітності двійнею

Також застосовується при вагітності після **IVF**

ЩО ТАКЕ НІПТ VERAgene?

VERAgene - це перший комплексний неінвазивний пренатальний тест (НІПТ), який забезпечує скринінг на анеуплоїдії, мікроделеції та точкові мутації одночасно. Захворювання, скринінг яких забезпечує тест VERAgene, є зазвичай тяжкими, вони спричиняють значний вплив на якість життя. VERAgene здатен виявляти 2000 мутацій для скринінгу на 100 моногенних захворювань. Поєднуючи детекцію анеуплоїдій та мікроделецій зі скринінгом на моногенні захворювання в одному тесті, VERAgene показує повну картину можливих станів під час вагітності.

ЯК ПРАЦЮЄ VERAgene?



Для проведення VERAgene потрібен зразок материнської крові та зразок буккального епітелію біологічного батька. У материнській крові міститься позаклітинна ДНК (пкДНК) матері та плоду. Цю пкДНК виділяють та за допомогою нашої запатентованої технології аналізують окремо на предмет анеуплоїдій та мікроделецій та разом із зразком ДНК батька - на предмет статусу носійства моногенних захворювань. Після цього за допомогою найновіших сучасних алгоритмів обчислюють ризик анеуплоїдій, мікроделецій та моногенних захворювань для плоду. Отримані результати надсилають лікареві, який передає результати батькам та проводить для них обов'язкове консультування.

ЩО ВИЯВЛЯЄ ТЕСТ VERAgene

АУТОСОМНІ АНЕУПЛОЇДІЇ

Синдром Дауна (Трисомія 21)

Синдром Едвардса (Трисомія 18)

Синдром Патау (Трисомія 13)

АНЕУПЛОЇДІЇ СТАТЕВИХ ХРОМОСОМ

Синдром Тернера (Моносомія X)

Синдром потрійної X хромосоми (Трисомія X)

Синдром Клайнфельтера (XXY)

Синдром Якобса (XYY)

Синдром ХХУУ

МІКРОДЕЛЕЦІЇ

Синдром Діджорджі (22q11.2)

Синдром делеції 1p36 (1p36)

Синдром Сміта-Магеніса (17p11.2)

Синдром Вольфа-Гіршхорна (4p16.3)

МОНОГЕННІ ЗАХВОРЮВАННЯ

Набір 100 аутосомних та зчеплених по X-хромосомі моногенних захворювань, у тому числі:

Муковісцидоз

Серповидноклітинна анемія

Бета-таласемія

Хвороба Тея-Сакса

Хвороба Гоше

Фенілкетонурія

Аутосомний рецесивний полікістоз нирок

Хвороба Канавана

Анемія Фанконі, тип С

Синдром Ушера, тип 1F

Міотубулярна міопатія

Синдром Альстрома

Абеталіпопротеїнемія

Синдром Барде-Бідля

Синдром Альпорта, зч. по X

Синдром Пендреда

Сімейна дизавтономія

Синдром Жубера, тип 2

Ізовалеріанова ацидемія

Глутарацидемія, тип 2A

Хвороба кленового сиропу сечі, тип 1B

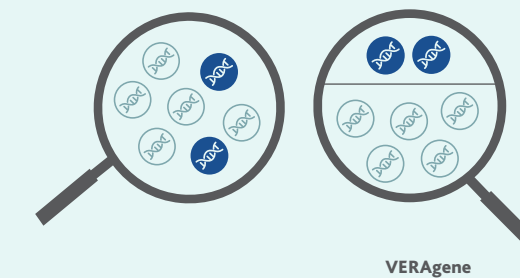
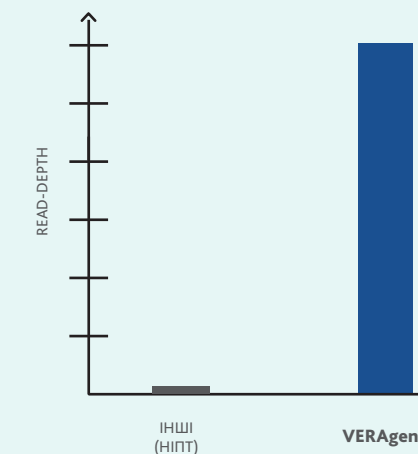
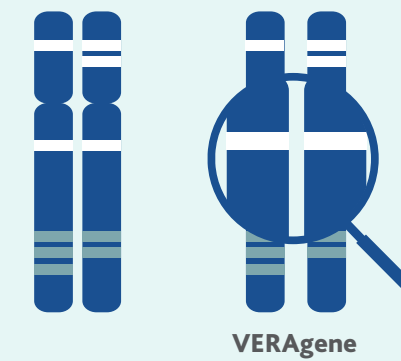
Дефіцит фактору XI

Спадкові моногенні захворювання, скринінг яких виконує тест VERAgene, мають помірний та тяжкий фенотипи, в тому числі гематологічні, ниркові, офтальмологічні, серцеві, ендокринні, дихальні, неврологічні, м'язові та метаболічні порушення.

Спадкові метаболічні захворювання також пов'язані із багатьма **вродженими помилками метаболізму**.

Із повним переліком моногенних захворювань, скринінг яких виконує тест VERAgene, можна ознайомитись на сайті: veracity.synevo.ua

Результати та подальші кроки завжди слід розглядати в контексті інших клінічних критеріїв. У разі отримання результату, що свідчить про високий ризик, рекомендована генетична консультація.



УНІКАЛЬНІ ХАРАКТЕРИСТИКИ VERAgene

ТАРГЕТНИЙ ГЕНОМНИЙ АНАЛІЗ

Технологія VERAgene є запатентованою технологією власної розробки, спеціально створеною таким чином, щоб уникати регіонів геному зі складною архітектурою, які впливають на точність результатів тесту. Тому ця технологія долає проблеми, з якими стикаються інші НІПТ, це підвищує **прецизійність та точність** VERAgene.

ВЕЛИКА ГЛИБИНА ЗЧИТУВАННЯ

Глибина зчитування — це кількість зчитувань нуклеотиду геному під час аналізу. Тест VERAgene захоплює фрагменти ДНК із таргетних ділянок хромосоми, яка нас цікавить. Тест VERAgene здатен аналізувати ці вибрані ділянки з надзвичайно великою глибиною зчитування, що підвищує статистичну точність аналізу та підвищує **чутливість та специфічність** тесту VERAgene.

ВИЗНАЧЕННЯ ФЕТАЛЬНОЇ ФРАКЦІЇ

Для точного визначення фетальної фракції застосовується запатентована біоінформатична програма. Точне визначення фетальної фракції підвищує **коректність та надійність** тесту VERAgene.

МЕТОДИКА БАГАТОМОДУЛЬНОГО АНАЛІЗУ

Аналіз даних секвенування тестів проводиться за допомогою запатентованих біоінформатичних методик. Такий багатомодульний аналіз підвищує **чутливість та специфічність** детекції анеуплоїдій, мікроделецій та моногенних захворювань, а також визначення статі плоду.