

| ІНФОРМАЦІЯ ПРО ПАЦІЄНТА | | ДОВІДКОВА ІНФОРМАЦІЯ | |
|---|---|--|--|
| ІМ'Я | | НАЗВА КЛІНІКИ | |
| НОМЕР ID | | ID КЛІНІКИ 136 | |
| ДАТА НАРОДЖЕННЯ (ДД/ММ/РРРР) 10/10/1990 | ГЕСТАЦІЙНИЙ ВІК Тиждень: 15 День: 0 | НАПРАВЛЯЮЧИЙ ЛІКАР | |
| ЕКЗ Hi | КІЛЬКІСТЬ ПЛОДІВ Один | ФАКС КЛІНІКИ 654321 | |
| ІНФОРМАЦІЯ ПРО ЗРАЗОК | | | |
| НОМЕР ЗАМОВЛЕННЯ V238022 | НОМЕР ЛАБОРАТОРІЇ 800012 | ДАТА ЗАБОРУ ЗРАЗКА (ДД/ММ/РРРР) 16/01/2020 | ДАТА ОТРИМАННЯ (ДД/ММ/РРРР) 17/01/2020 |

РЕЗУЛЬТАТИ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ VERACITY

| Результат НІПТ із ДУЖЕ ВИСОКИМ РИЗИКОМ | СТАН | ПРИМІТКА |
|---|---|--|
| | Трисомія 21 | Результат вказує на дуже високий ризик трисомії 21 |
| | Трисомія 18 | Результат вказує на дуже низький ризик трисомії 18 |
| | Трисомія 13 | Результат вказує на дуже низький ризик трисомії 13 |
| | Трисомія X | Результат вказує на дуже низький ризик трисомії X |
| | Моносомія X | Результат вказує на дуже низький ризик моносомії X |
| | Генотип ХХУ | Результат вказує на дуже низький ризик генотипу з ХХУ |
| | Генотип ХУУ | Результат вказує на дуже низький ризик генотипу з ХУУ |
| ФЕТАЛЬНА ФРАКЦІЯ | Генотип ХХУУ | Результат вказує на дуже низький ризик генотипу з ХХУУ |
| 7.0% | Мікроделеції: (ДіДжорджі, синдром делеції 1р36, Сміт-Магеніс, Вольфа-Гіршхорна) | Результат вказує на дуже низький ризик мікроделецій (ДіДжорджі (22q11.2), синдрому делеції 1р36, Сміт-Магеніс (17p11.2), синдрому Вольфа-Гіршхорна (4p16.3)) |
| | Наявність Y-хромосоми | Результат вказує на наявність Y-хромосоми |

ІНТЕРПРЕТАЦІЯ

Результат вказує на дуже високий ризик трисомії 21. Фетальна фракція складає 7.0%, що достатньо для проведення дослідження. Будь ласка, ознайомтеся з розділами "Метод аналізу" і "Опис аналізу" нижче для отримання інформації про метод, продуктивність і обмеження тесту. Направляючий лікар має повідомити результати із відповідним консультуванням. До ухвалення будь-яких медичних рішень рекомендована інвазивна пренатальна діагностика за допомогою амніоцентезу.

МЕТОД АНАЛІЗУ

VERACITY – це лабораторно розроблений тест (LDT) від NIPD Genetics Public Company Ltd для пренатального скринінгу, який аналізує позаклітинну ДНК (пкДНК) з плазми матері. Був застосований мультиплексний паралельний аналіз певних досліджуваних ділянок для визначення кількості копій хромосом 21,18,13, та, у разі замовлення, анеуплоїдій хромосом X, Y, і окремих мікроделецій, таких як ДіДжорджі (делеція 22q11.2), синдром делеції 1р36, Сміт-Магеніс (17p11), синдром Вольфа-Гіршхорна (делеція 4p16.3), і виявлення Y-хромосоми.

ОПИС АНАЛІЗУ

Виконання тесту дійсно тільки для повнохромосомних анеуплоїдій для хромосом 21, 18 і 13, анеуплоїдій хромосом X і Y, окремих мікроделецій та наявності Y. Він не виключає інші хромосомні аномалії, вроджені вади розвитку або інші ускладнення. VERACITY доступний у разі одноплідної, двоплідної вагітності та вагітності зі зниклим близнюком, включно із вагітністю у разі запліднення in vitro (ЕКЗ), щонайменше від 10 тижнів вагітності. Тест може бути виконаний також за одноплідної вагітності, отриманої у випадку ЕКЗ із донорським яйцеклітинами або за сурогатного материнства. Анеуплоїдії статевих хромосом не вказуються за вагітностей двійнею або зі зниклим близнюком. Тест не може бути проведений для пацієнтів зі злоякісною пухлиною на час вагітності або в анамнезі, пацієнтів із пересадкою кісткового мозку, органів або нещодавнім переливанням крові, а також у разі вагітності двійнею або зі зниклим близнюком, отриманої за допомогою ЕКЗ із донорством яйцеклітин або сурогатним материнством. У незначній кількості випадків кількість фетальної ДНК, присутньої у материнській крові (фетальна фракція), може бути недостатньою для аналізу, через це може бути запит на повторне взяття зразка.

Валідаційні дослідження для всіх станів були проведені NIPD Genetics Public Company Ltd. Тест не призначений для визначення мозаїцизму, триплоїдій, часткових трисомій або транслокацій. Результат з дуже високим ризиком за вагітностей близнюками свідчить про дуже високий ризик того, що принаймні один плід має цей стан. За вагітності близнюками, виявлення Y-хромосоми означає наявність принаймні однієї Y-хромосоми. Хоча тест є високоточним, існує невелика можливість хибно-позитивних та хибно-негативних результатів. Причиною можуть бути технічні та/або біологічні обмеження, включно, але не вичерпно, обмежений плацентарний мозаїцизм або інші види мозаїцизму, материнські системні або соматичні хромосомні аномалії, залишкова кількість пкДНК від зниклого близнюка або інші рідкісні аномалії на молекулярному рівні. Цей тест був підтверджений для делецій цілих регіонів і може не виявити менших делецій. Тест не визначає всі делеції, пов'язані з кожним окремим синдромом мікроделеції. Тест VERACITY є не діагностичним, а скринінговим тестом, і його результати слід розглядати в контексті інших клінічних критеріїв. Рекомендується клінічна кореляція з результатами УЗД і іншими клінічними даними і тестами. Для підтвердженого діагнозу необхідно провести амніоцентез. Направляючий лікар відповідає за консультування до і після тесту, включно із рекомендаціями щодо необхідності додаткового інвазивного генетичного тестування.

Розробка та оцінка ефективності неінвазивного пренатального тесту VERACITY була проведена компанією NIPD Genetics Public Company Ltd, яка, згідно з Поправками до закону про вдосконалення клінічних лабораторій 1998 року (CLIA), є кваліфікованою для проведення складних тестів. VERACITY призначений для клінічних цілей і його не слід розглядати для експериментальних чи дослідницьких цілей. Тест не був затверджений або схвалений Управлінням з контролю якості продуктів та ліків (FDA), тому проходження передпродажної перевірки FDA не вимагається.

Ухвалено: 

Elena Kypril, Ph.D, ASCP

Ухвалено: 

Philippos Patsalis, Ph.D, HCLD, Laboratory Director

ДАТА ЗВІТУ (ДД/ММ/РРРР)

19/11/2020