

ІНФОРМАЦІЯ ПРО ПАЦІЄНТА		ДОВІДКОВА ІНФОРМАЦІЯ	
ІМ'Я		НАЗВА КЛІНІКИ	
НОМЕР ID		ID КЛІНІКИ	<b>136</b>
ДАТА НАРОДЖЕННЯ (ДД/ММ/РРРР) <b>10/10/2000</b>	ГЕСТАЦІЙНИЙ ВІК <b>Тиждень: 13 День: 0</b>	НАПРАВЛЯЮЧИЙ ЛІКАР	
ЕКЗ <b>Ні</b>	КІЛЬКІСТЬ ПЛОДІВ <b>Один</b>	ФАКС КЛІНІКИ	<b>654321</b>

ІНФОРМАЦІЯ ПРО ЗРАЗОК			
НОМЕР ЗАМОВЛЕННЯ <b>V250054</b>	НОМЕР ЛАБОРАТОРІЇ <b>800013</b>	ДАТА ЗАБОРУ ЗРАЗКА (ДД/ММ/РРРР) <b>15/01/2020</b>	ДАТА ОТРИМАННЯ (ДД/ММ/РРРР) <b>17/01/2020</b>

### РЕЗУЛЬТАТИ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ VERAgene

РЕЗУЛЬТАТ НІПТ із <b>ДУЖЕ ВИСОКИМ РИЗИКОМ</b>	СТАН	ПРИМІТКА
	<b>ФЕТАЛЬНА ФРАКЦІЯ</b>  <b>4.0%</b>	<b>Трисомія 21</b>
<b>Трисомія 18</b>		Результат вказує на дуже низький ризик трисомії 18
<b>Трисомія 13</b>		Результат вказує на дуже низький ризик трисомії 13
<b>Трисомія X</b>		<b>Результат вказує на дуже високий ризик трисомії X</b>
<b>Моносомія X</b>		Результат вказує на дуже низький ризик моносомії X
<b>Генотип ХХУ</b>		Результат вказує на дуже низький ризик генотипу з ХХУ
<b>Генотип ХУУ</b>		Результат вказує на дуже низький ризик генотипу з ХУУ
<b>Генотип ХХУУ</b>		Результат вказує на дуже низький ризик генотипу з ХХУУ
<b>Мікроделеції: (ДіДжорджи, синдром делеції 1p36, Сміт-Магеніс, Вольфа-Гіршхорна)</b>		Результат вказує на дуже низький ризик мікроделецій (ДіДжорджи (22q11.2), синдрому делеції 1p36, Сміт-Магеніс (17p11.2), синдрому Вольфа-Гіршхорна (4p16.3))
<b>Панель 100 моногенних захворювань</b>		Результати вказують на дуже низький ризик для панелі 100 моногенних захворювань
<b>Наявність Y-хромосоми</b>	Результат вказує на відсутність Y-хромосоми	

**ІНТЕРПРЕТАЦІЯ**

Результат вказує на дуже високий ризик трисомії X. Фетальна фракція складає 4.0%, 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


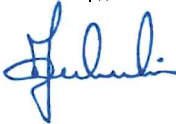
VERAgene – це лабораторно розроблений тест (LDT) від NIPD Genetics Public Company Ltd для пренатального скринінгу, який аналізує позаклітинну ДНК (пкДНК) з плазми матері та зразка від біологічного батька. Був застосований мультиплексний паралельний аналіз певних досліджуваних ділянок для визначення кількості копій хромосом 21,18,13, анеуплоїдій X, Y-хромосом, окремих мікроделецій, таких як ДіДжорджи (делеція 22q11.2), синдром делеції 1p36, Сміт-Магеніс (17p11), синдром Вольфа-Гіршхорна (делеція 4p16.3), виявлення Y-хромосоми та виявлення мутацій по 100 моногенним захворюванням. Повний список 100 моногенних захворювань та мутацій, на які проводиться тестування, можна отримати за посиланням: [www.nipd.com/veragene/report/monogenic\\_diseases](http://www.nipd.com/veragene/report/monogenic_diseases)

### ОПИС АНАЛІЗУ

Виконання тесту дійсно тільки для повнохромосомних анеуплоїдій для хромосом 21, 18 і 13, анеуплоїдій хромосом X і Y, окремих мікроделецій, наявності Y-хромосоми і певних патогенних і вірогідно патогенних мутацій, пов'язаних з моногенними захворюваннями, переліченими за посиланням [www.nipd.com/veragene/report/monogenic\\_diseases](http://www.nipd.com/veragene/report/monogenic_diseases). Він не виключає інші хромосомні аномалії, вроджені вади розвитку або інші ускладнення. VERAgene доступний у разі одноплідної, двоплідної вагітності та вагітності зі зниклим близнюком, включно із вагітністю за запліднення in vitro (ЕКЗ), щонайменше від 10 тижнів вагітності. Анеуплоїдії статевих хромосом не вказуються за вагітностей двійнею або зі зниклим близнюком. Тест VERAgene не може бути виконаний за вагітності, яка була досягнута за допомогою використання донорського матеріалу: яйцеклітини/сперми або за сурогатної вагітності. Тест не може бути проведений для пацієнтів зі злоякісною пухлиною на час вагітності або в анамнезі, пацієнтів з пересадкою кісткового мозку, органів або нещодавнім переливанням крові. Крім того, для проведення тесту потрібні зразки від обох біологічних батьків. Результат тесту дійсний тільки у тому випадку, якщо зразки взяті у біологічних батьків. 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 проведені NIPD Genetics Public Company Ltd. Тест не призначений для визначення мозаїцизму, триплідії, часткових трисомій або транслокацій. Цей тест був схвалений для виявлення делецій цілих регіонів і може не виявити менших делецій. Тест не визначає всі делеції, пов'язані з кожним окремим синдромом мікроделеції. Крім того, тест не призначений для виявлення ряду мутацій, які пов'язані з моногенними захворюваннями, що перелічені на сайті [www.nipd.com/veragene/report/monogenic\\_diseases](http://www.nipd.com/veragene/report/monogenic_diseases), але не виявляються даним тестом. Тому результат з дуже низьким ризиком знижує, але не виключає ймовірність того, що плід може мати захворювання або носійство такої мутації. Результат «ДУЖЕ ВИСОКИЙ РИЗИК» у разі вагітності 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, однак 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. Тест VERAgene є не діагностичним, а скринінговим тестом, і його результати слід розглядати в контексті інших клінічних критеріїв. Рекомендована 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 VERAgene виконані NIPD Genetics Public Company Ltd., згідно CLIA 1998 кваліфікованою для складних тестів. VERAgene призначений для клінічних цілей, а не експериментальних чи дослідницьких. Тест не затверджений або схвалений FDA, тому передпродажна перевірка FDA не вимагається.

Ухвалено:  Elena Kypry, Ph.D, ASCP Ухвалено:  Philippos Patsalis, Ph.D, HCLD, Laboratory Director

ДАТА ЗВІТУ (ДД/ММ/РРРР)

**19/11/2020**