

## VERIFI™ PLUS ПРЕНАТАЛЕН ТЕСТ

# ПАНЕЛ ЗА ПО-ШИРОК КРЪГ ОТ ХРОМОЗОМНИ АНЕУПЛОИДИИ

Новата опция ВСИЧКИ ХРОМОЗОМИ на Пренатален тест Verifi™ Plus, ще предостави информация за тризомии за Всички Хромозоми, давайки на Вас и Вашите пациенти по-широк спектър от информация, отколкото стандартният Пренатален тест Verifi.

Тази опция в рамките на Пренатален тест Verifi™ Plus, позволява скрининг на редки автозомни тризомии, които могат да се появят, особено при наличие на абнормален ултразвук. Насоките препоръчват инвазивно диагностично проследяване за тези пациенти с ултразвукови аномалии; Обаче, за тези, които отказват инвазивно диагностично проследяване, тестът за скрининг на Всички Хромозоми може да бъде опция. Хромозомните анеуплоидии, като цяло, могат да доведат до различни степени на структурни дефекти и разстройства и увреждания на интелектуалното развитие.<sup>1</sup>

Хромозомните анеуплоидии, идентифицирани с този тест, могат да бъдат представителни за хромозомната съставка на всяка фетална клетка (пълна фетална анеуплоидия), някои фетални клетки (фетален мозаицизъм), само плацентни клетки (мозаицизъм в плацентата) или някои майчини клетки (мозаицизъм при майката).

Клиничната значимост на редките хромозомни анеуплоидии е променлива и зависи от специфични показатели и кои клетки са засегнати. На пациентите с положителен резултат от NIPT трябва да се предложат допълнителни подробни консултации и инвазивни диагностични тестове, като вземане на проби от хорион биопсия или амниоцентеза.

### РАЗШИРЕНИ ОПЦИИ ЗА ПЕРСОНАЛИЗИРАН СКРИНИНГ

Пренатален тест Verifi™ Plus предлага следните опции за тестване:

- Анеуплоидии на хромозоми 21, 18 и 13 (тризомия 21, 18 и 13) винаги е включено.
- Полови хромозомни анеуплоидии (монозомия X, XXX, XXY и XYY) са включени, ако се изискват такива; Фетален пол (XX или XY) ще се докладва, ако не се открие анеуплоидия на полово хромозома.
- Анеуплоидии (тризомии) на всички хромозоми, включително анеуплоидии на половите хромозоми.
- Микроделеции като 1p36 делеция, 4p- (синдром на Wolf-Hirschhorn), 5p- (синдром cri-du-chat), 15q11.2 (синдром на Прадер-Уили / синдром на Angelman) и 22q11.2 делеция (DiGeorge) са включени при поискване.

### VERIFI™ PLUS ПРЕНАТАЛЕН ТЕСТ\*

При едноплодна бременност още в/от  $\geq 10$  гестационна седмица

Тризомии 21, 18 и 13 със следните допълнителни опции:

- Анеуплоидии при Половите хромозоми
- Анеуплоидии при Всички хромозоми (с включено анеуплоидии при Полови хромозоми)
- Избор на Микроделеции

*\* Не се прилага при многоплодна бременност*

### ЯСНИ, ТОЧНИ И КРАТКИ РЕЗУЛТАТИ

Резултатите от Verifi™ Plus Пренатален тест, могат да бъдат: “Положителен – Открита е анеуплоидия” или “Отрицателен – Не е открита анеуплоидия”. Резултатите за хромозоми 21, 18, 13, X и Y се докладват поотделно. Резултатите за останалите хромозоми се докладват колективно. Специфичната хромозомна анеуплоидия ще бъде съобщена, в случай че резултатът е “Положителен – Открита е анеуплоидия”. Положителните резултати за синдром на микроделеция, ще бъдат съобщени като “Резултатите съответстват с микроделеция в конкретен геномен регион”.

## Verifi Plus prenatal screening report

### Verifi™ Plus Prenatal Test

**REPORT RELEASED**

Date: 09/22/15 Time: 08:45 AM

**PROVIDER INFORMATION**  
University Medical Center  
Attn: Dr. John Smith-Gonzalez  
1234 Doctor Street, Suite 541  
Downtown City, CA 10231  
Phone: (800) 555-1212  
Fax: (800) 555-1212

**SECOND RECIPIENT**  
Medical Center  
Attn: Dr. Mary Smith  
Address: 1234 State Street,  
Downtown City, CA 10231  
Phone: (800) 555-1212  
Fax: (800) 555-1212

**PATIENT INFORMATION**  
Name: Jane Doe  
DOB: 09/07/1971  
GA: XXXXXXXX  
Indication: XXXXXXXX  
Medical record/patient ID:  
XXXXXXXX

**SAMPLE INFORMATION**  
Client Sample ID:  
1234567  
Order ID: 1234567  
Date of Draw: 09/07/15  
Date Received: 09/22/15  
Pregnancy Type:  
Singleton

**ANEUPLOIDY DETECTED**

**RESULTS SUMMARY:**

CHROMOSOME:	RESULTS:
Chromosome 21	<b>NEGATIVE: No aneuploidy detected</b> Results consistent with two copies of chromosome 21.
Chromosome 18	<b>NEGATIVE: No aneuploidy detected</b> Results consistent with two copies of chromosome 18.
Chromosome 13	<b>NEGATIVE: No aneuploidy detected</b> Results consistent with two copies of chromosome 13.
All Other Autosomal Chromosomes	<b>POSITIVE: Aneuploidy detected</b> Results consistent with pregnancy at increased risk for trisomy 6.
Sex Chromosomes	<b>NEGATIVE: No aneuploidy detected</b> Results consistent with two sex chromosomes (XY).
Microdeletions (1p36, 4p16.3, 5p15.2, 15q11.2, 22q11.2)	<b>NEGATIVE: No microdeletions detected</b> Results consistent with no microdeletions detected in the regions of interest (1p36, 4p16.3, 5p15.2, 15q11.2, 22q11.2).

## Analytical validation for all chromosomes

	Sensitivity	95% CI	Specificity	95% CI
All autosomes	98.7%	96.1%–99.6%	99.95%	99.62%–>99.99%

The cohort was composed of samples for which high coverage sequencing data identified them as either affected by autosomal aneuploidy (N=189) or otherwise exhibiting normal diploidy (N=1330). The data for these samples were then analyzed at the normal level of sequencing coverage to establish the sensitivity and specificity of the improved algorithm.

## Ограничения на теста

Неинвазивното пренатално изследване (НИПТ), базирано на анализ на ДНК от майчината кръв, е скринингов тест; Той не е диагностичен. Резултатите от теста не трябва да се използват като единствена основа за диагностициране. По-нататъшно генетично консултиране и доказване с диагностични изследвания е необходимо при положителни резултати, преди да се вземе необратимо решение по време на бременност. Съществуват ограничени данни относно клиничния резултат от бременности с редки автозомни тризомии, особено за тези, открити чрез НИПТ. Доставчиците на здравни услуги трябва да са наясно с ограниченията на теста и да разберат, че ограничените данни за резултатите могат да объркат консултирането и следенето на бременността.

## References

- Gardner RJM, Sutherland GR, Shaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. New York, NY: Oxford University Press; 2012.
- Practice bulletin no. 163: Screening for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol*. 2016;127(5):e123-137.

Verifi™ и Verifi™ Plus пренатален тест са разработени от Verinata Health, Inc. (VNI), изцяло притежавано дъщерно дружество на Illumina, Inc. Лабораторията на VNI е акредитирана и сертифицирана в рамките на Изменения в клиничните лабораторни подобрения на качеството (CLIA), за да извърши клинично лабораторно изпитване с висока степен на сложност. Те не са обект на одобрение от Администрацията по храните и лекарствата на САЩ.

© 2017 Illumina, Inc. All rights reserved. Illumina, Pub No. 1576-2016-034 Document # 100000034834 v00

Аргос-98 ООД - официален представител на НИПТ Verifi за България  
телефон за контакт: +359 888 636033; e-mail: argos98@mail.bg

illumina®