

VERACITY PRIVALUMAI

SAUGUS

Neinvazinė procedūra

PAPRASTAS

Nėščiosios kraujo mėginys

TIKSLUS

>99% aptikimo dažnis

GREITAS

Rezultatai per 4-7 d. d.

KAS BUS PATEIKTA TYRIMO ATASKAITOJE?



LABAI MAŽA RIZIKA

Maža rizika, jog vaisius turės bent vieną iš tirtų būklių

LABAI AUKŠTA RIZIKA

Padidėjusi rizika, jog vaisius turės vieną iš tirtų būklių

Kadangi VERACITY NIPT yra atrankinis tyrimas, padidėjusios rizikos rezultatus visada reikia patvirtinti diagnostiniu metodu.

Vadovaujantis ACMG 2016 pozicijos pareiškimu, vaisiaus frakcija yra išmatuota tiksliai ir aiškiai nurodyta (Gregg et al. 2016)

Gautų rezultatų santrauka bei rekomendacijos

Tyrimo rezultatai nesumažina tikimybės, kad vaisius gali turėti kitų netirtų genitinių ligų ir negarantuoja, kad kūdikis yra sveikas.

KĄ AŠ GALIU PADARYTI PO VERACITY TESTO ATLIKIMO?

- Informuoti pacientą apie gautus tyrimo rezultatus
- Jei reikia rekomenduoti gyd. genetiko konsultaciją
- Labai didelės rizikos rezultatus patvirtinti prenataline diagnostine procedūra, pvz.: choriono gaurelių biopsija arba amniocenteze
- Aptarti tolesnius veiksmus ir galimybes

KAIP PASKIRTI VERACITY TYRIMĄ?



Rekomenduokite **VERACITY** besilaukiantiems tėveliams



Paimkite motinos kraujo mėginį



Išsiųskite mėginį į **Medicover Genetics** laboratoriją



Tyrimas bus atliekamas **Medicover Genetics** laboratorijoje



Rezultatai Jums bus pateikti per 4-7 d. d nuo mėginio patekimo į **Medicover Genetics** laboratoriją

KYLA DAUGIAU KLAUSIMŲ?

Jei turite papildomų klausimų ar dvejonų, prašome susisiekti su mumis: info.genetics@medicover.com



Medicover Genetics Ltd
www.medicover-genetics.com



Medicina Practica Laboratorija
Laisvės pr. 78B, LT-05263 Vilnius
www.medicinapractica.lt
registracija@medicinapractica.lt
(8 5) 250 7744

MKT-PRE-VC-DR-LT-BV2.5-V01-MPR-1



Pateikiame rezultatus, kuriais galite pasitikėti



VERACITY NAUJOS KARTOS NIPT TYRIMAS

VERACITY yra **neinvazinis prenatalinis tyrimas** (NIPT), skirtas nustatyti **vaisiaus aneuploidijas**, **lytinių chromosomų aneuploidijas** ir **mikrodelecijas**, ir kurį galima atlikti nuo 10 nėštumo savaitės.

- Tinkamas tiek **vienvaisiam**, tiek **dvivaisiam** nėštumui
- Tinkamas ir nėščiosioms po dirbtinio in vitro apvaisinimo (**IVF**)
- Tinkamas **bet kurio amžiaus** moterims
- Vertinamas dėl **tikslumo** ir **patikimumo**

KLINIKINĖ NAUDA

Profesionalių draugijų, tokių kaip ACOG ir ACMG, teigimu, NIPT yra tiksliausias atrankinis tyrimas, nustatant dažniausias vaisiaus aneuploidijas^{1,2}. NIPT naudojimas kartu su įprastiniais prenataliniais patikros tyrimais, tokiais kaip ultragarsas ir biocheminiai žymenys, leidžia nuodugnai įvertinti nėštumą ir pagerina prenatalinę priežiūrą.

NIPT gali sumažinti invazinių diagnostinių procedūrų, skirtų nustatyti įprastas vaisiaus autosomines aneuploidijas, skaičių, taip pat gali padidinti prenatalinį **lytinių chromosomų aneuploidijų** ir **mikrodelecijų** aptikimo dažnį, kuris:

- nesusijęs su motinos amžiumi
- dažnai ultragarso ar biožymenų rezultatai pakitimų nerodo
- gali pasireikšti dažniau nei autosominės aneuploidijos²

KAM SKIRTAS VERACITY NIPT TYRIMAS?

Ankstyvas, saugus ir tikslus autosominių aneuploidijų, lytinių chromosomų aneuploidijų ir mikrodelecijų aptikimas palengvina pagrįstų sprendimų priėmimą.

AUTOSOMINĖS ANEUPLOIDIJOS

Down sindromas (21 chromosomos trisomija)

Edwards sindromas (18 chromosomos trisomija)

Patau sindromas (13 chromosomos trisomija)

LYTINIŲ CHROMOSOMŲ ANEUPLOIDIJOS

Turner sindromas (X chromosomos monosomija)

Trigubo XXX sindromas (X chromosomos trisomija)

Klinefelter sindromas (XXY)

Jacobs sindromas (XYY)

XXYY sindromas

MIKRODELECIJOS

DiGeorge sindromas (22q11.2)

1p36 delecijos sindromas (1p36)

Smith-Magenio sindromas (17p11.2)

Wolf-Hirschhorn sindromas (4p16.3)

Lyties nustatymas gali būti atliekamas pasirinktinai

ACMG rekomenduoja¹:

- Visų nėščiųjų patikrą NIPT tyrimu dėl 21-os, 18-tos ir 13-tos chromosomų trisomijų, tiek vienvaisio, tiek dvivaisio nėštumo atveju
- Pacienčių, kurių nėštumas yra vienvaisis, patikrą NIPT tyrimu dėl lytinių chromosomų aneuploidijų
- Visų nėščiųjų patikrą NIPT tyrimu dėl 22q11.2 delecijos

PATENTUOTA TIKSLINĖ METODIKA

VERACITY NIPT buvo sukurtas siekiant išvengti kitų NIPT metodų trūkumų. VERACITY naudoja naują tikslingo DNR suradimo ir jos pagausinimo technologiją, kuri įgalina aneuploidijų ir vaisiaus frakcijos nustatymą nepalyginamai dideliu tikslumu ir patikimumu.



TIKSLINĖ GENOMO ANALIZĖ

VERACITY tai patentuota technologija, sukurta siekiant išvengti sudėtingos architektūros genomo regionų, kurie gali turėti įtakos tyrimų rezultatams. Tokiu būdu išsprendžiamos problemos, kurias turi kiti NIPT tyrimai, bei padidinamas VERACITY tikslumas bei glaudumas.

DIDELIS NUSKAITYMO GYLIS

Nuskaitymo gylis yra vieno nukleotido nuskaitymo kartų skaičius genome. VERACITY suranda ir pagausina DNR fragmentus iš chromosomų dominančių regionų taikinių. VERACITY gali ištirti šiuos pasirinktus regionus ypač dideliu skaitymo gyliu, o tai pagerina statistinį analizės tikslumą ir padidina VERACITY jautrumą ir specifiškumą.

VAISIAUS FRAKCIJOS MATAVIMAI

Patentuota bioinformatikos programinė įranga tiksliai apskaičiuoja vaisiaus frakciją, todėl tyrimas yra užtikrintas ir patikimas.

DAUGIAKOMPONENČIO TYRIMO DUOMENŲ BAZĖ

Patentuoti bioinformatikos konvejeriai analizuoja kiekvieno tyrimo sugeneruotus sekvenavimo duomenis. Ši daugiamodulinė analizė pagerina aneuploidijų, mikrodelecijų ir vaisiaus lyties nustatymo jautrumą ir specifiškumą.

KAM YRA TAIKOMAS VERACITY?

	AUTOSOMINĖS ANEUPLOIDIJOS	LYTINIŲ CHROMOSOMŲ ANEUPLOIDIJOS	MIKRODELECIJOS
Vienvaisis nėštumas	•	•	•
Dvivaisis/nykstantis dvynys	•	•	•
IVF (sava kiaušialąstė) vienvaisis nėštumas	•	•	•
IVF (sava kiaušialąstė) dvivaisis nėštumas/nykstantis dvynys	•	•	•
IVF (donorės kiaušialąstė ar surogatinė)	•	•	•

Tyrimo negalima atlikti pacientėms, sergančioms ar sirgusioms navikinėmis ligomis, po kaulų čiulpų ar organų transplantacijos arba po neseniai atlikto kraujo perpylimo.

KLINIKINIS VERACITY NIPT VERTINIMAS

AUTOSOMINĖS TRISOMIJOS³

KARIOTIPAS	SKAIČIUS	PAKARTOJIMŲ SK.	TEISINGI REZULTATAI	JAUTRUMAS	TPV
NORMALUS	10280	10280	10280	99.98% (99.93-99.998%)	100% (99.96 – 100%)
21 trisomija	126	44	44	100% (92 – 100%)	100% (92 – 100%)
18 trisomija	24	10	10	100% (69 – 100%)	100% (69 – 100%)
13 trisomija	16	7	5	100% (48 – 100%)	71% (29 – 96%)

LYTINIŲ CHROMOSOMŲ ANEUPLOIDIJOS³

KARIOTIPAS	SKAIČIUS	PAKARTOJIMŲ SK.	TEISINGI REZULTATAI	JAUTRUMAS	NPV
NORMALUS	6200	6200	6200	99.95% (99.86 – 99.99%)	100% (99.94 – 100%)
45, X	16	7	4	100% (40-100%)	57% (18-90%)
47, XXX	6	2	2	-	-
47, XXY	10	4	4	-	-
47, XYY	3	0	-	-	-
48, XXYY	1	1	1	-	-

1. Dungan, Jeffrey S., et al. "Noninvasive Prenatal Screening (NIPS) for Fetal Chromosome Abnormalities in a General-Risk Population: An Evidence-Based Clinical Guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)." *Genetics in Medicine*, vol. 25, no. 2, 2023, p. 100336.
2. ACOG Committee on Practice Bulletins. "Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities." *Obstetrics & Gynecology*, vol. 136, no. 4, 2020, pp. 859–867.
3. Kypri et al. "Non-invasive Prenatal Testing of Fetal Chromosomal Aneuploidies: Validation and Clinical Performance of the Veracity Test." *Molecular cytogenetics* vol. 12 34. 15 Jul.