

## VERAgene PRIVALUMAI

### SAUGUS

Neinvazinė procedūra

### PAPRASTAS

Nėščiosios kraujo mėginys ir biologinio tėvo žando epitelio tepinėlis

### 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 DIDELĖ RIZIKA

Padidėjusi rizika, jog vaisius turės vieną iš tirtų būklių

Kadangi VERAgene 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 ir kt., 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 VERAgene TYRIMO ATLIKIMO?

- Informuoti pacientę 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

\*Aptikimo dažnis nurodytas procentais apima VERAgene tiriamas aberacijas.

## KAIP PASKIRTI VERAgene TYRIMĄ?



Rekomenduokite **VERAgene** tyrimą besilaukiančioms poroms



Paimkite nėščiosios kraujo mėginį ir biologinio tėvo žando epitelio tepinėlių



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

## TURITE DAUGIAU KLAUSIMŲ?

Jeigu turite papildomų klausimų, prašome susisiekti: [info.genetics@medicover.com](mailto:info.genetics@medicover.com)



Medicover Genetics Ltd  
[www.medicover-genetics.com](http://www.medicover-genetics.com)

medicina  
practica  
medicinių tyrimų laboratorija

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

MKT-PRE-VG-DR-LT-BY2.7-V01-MPR-1

VERAgene  
comprehensive NIPT



Vienas tyrimas aneuploidijoms,  
mikrodelecijoms ir  
monogeninėms ligoms nustatyti



# VERAgene NAUJOS KARTOS NIPT TYRIMAS

VERAgene yra pirmasis išsamus atrankinis **neinvazinis prenatalinis tyrimas** (NIPT), dėl vaisiaus **aneuploidijų, mikrodelecijų ir 100 monogeninių ligų**.

- Validuotas tiek **vienvaisiam**, tiek **dvivaisiam** nėštumui
- Galima atlikti **nuo 10 nėštumo savaitės**
- Tinkamas ir nėščiosioms po dirbtinio *in vitro* **apvaisinimo (IVF)**
- Tinkamas **bet kurio amžiaus** moterims

## KLINIKINĖ NAUDA

Profesionalių draugijų, tokių kaip ACOG ir ACMG, teigimu, NIPT yra tiksliausias atrankinis tyrimas nustatant dažniausias vaisiaus aneuploidijas<sup>1,2</sup>. NIPT naudojimas kartu su įprastiniais prenatalinės patikros tyrimais, tokiais kaip ultragarsas ir biocheminiai žymenys, leidžia nuodugniai 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 aneuploidijos<sup>2</sup>

Vienas VERAgene tyrimas leidžia išsamiai įvertinti nėštumą, derinant aneuploidijų, mikrodelecijų nustatymą su monogeninių ligų atranka. VERAgene tikrinamos ligos dažnai buna sunkios, turinčios didelę įtaką gyvenimo kokybei. Suminė rizika, kad vaisius bus paveiktas vienos iš genетinių ligų, nustatomų VERAgene tyrimu, yra apytiksliai 1 iš 50, didelės ir vidutinės rizikos nėštumų<sup>3</sup>.

## KAM SKIRTAS VERAgene TYRIMAS?

### AUTOSOMINĖS ANEUPLOIDIJOS

**Down sindromas** (21 chromosomos trisomija)

**Edwards sindromas** (18 chromosomos trisomija)

**Patau sindromas** (13 chromosomos trisomija)

### MIKRODELECIJOS

**DiGeorge sindromas** (22q11.2)

**1p36 delecijos sindromas** (1p36)

**Smith-Magenis sindromas** (17p11.2)

**Wolf-Hirschhorn sindromas** (4p16.3)

### LYTINIŲ CHROMOSOMŲ ANEUPLOIDIJOS

**Turner sindromas** (X chromosomos monosomija)

**XXX sindromas** (X chromosomos trisomija)

**Klinefelter sindromas** (XXY)

**Jacobs sindromas** (XYY)

**XXYY sindromas**

### MONOGENINĖS LIGOS

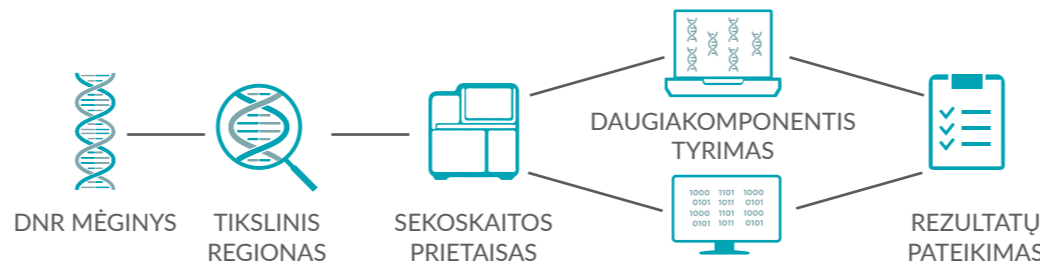
VERAgene tikslingai įvertina daugiau nei 2000 mutacijų, susijusių su 100 autosominių recesyvinių ir nuo X chromosomos priklausomų monogeninių ligų, apimančių hematologines, inkstų, akių, širdies, endokrininės sistemos, neurologines, raumenų ir metabolizmo ligas.

Išsamų VERAgene nustatomų monogeninių ligų sąrašą rasite apsilankę [www.medicover-genetics.com](http://www.medicover-genetics.com)

Lyties nustatymas gali būti atliekamas pasirinktinai

## PATVIRTINTA TIKSLINĖ METODIKA

VERAgene suranda, apskaičiuoja ir analizuoja laisvai cirkuliuojančios neląstelinės DNR (cfDNR) fragmentus iš tikslingai pasirinktų genomo regionų – tikslingo DNR suradimo ir jos pagausinimo bei naujos kartos DNR (NGS) technologijas patentuotomis genetinėmis ir analizinėmis priemonėmis.



## TIKSLINĖ GENOMO ANALIZĖ

VERAgene 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 VERAgene tikslumas bei glaudumas.

## DIDELIS NUSKAITYMO GYLIS

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

## VAISIAUS FRAKCIJOS MATAVIMAS

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

## DAUGIAKOMPONENČIO TYRIMO DUOMENŲ BAZĖ

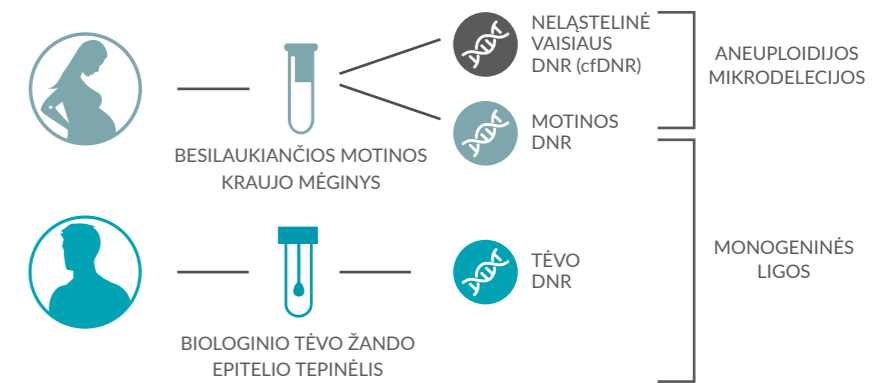
Patentuoti bioinformatikos konvejeriai analizuoja kiekvieno tyrimo sugeneruotus sekoskaitos duomenis. Ši daugiamodulinė analizė pagerina aneuploidijų, mikrodelecijų ir vaisiaus lyties nustatymo jautrumą ir specifiškumą.

## KAIP VEIKIA VERAgene?

Motinos kraujyje yra tiek motinos, tiek vaisiaus cfDNR.

Vaisiaus cfDNR analizuojama siekiant nustatyti aneuploidijas ir mikrodelecijas. Tuo pačiu metu motinos cfDNR analizuojama kartu su tėvo DNR, siekiant nustatyti monogeninių ligų riziką.

Vaisiaus aneuploidijų, mikrodelecijų ar monogeninių ligų rizikai apskaičiuoti naudojami sudėtingi bioinformatikos algoritmai.



## KAM YRA TINKAMAS VERAgene TYRIMAS?

	AUTOSOMINĖS ANEUPLOIDIJOS	LYTINIŲ CHROMOSOMŲ ANEUPLOIDIJOS	MIKRODELECIJOS	MONOGENINĖS LIGOS
Vienvaisis nėštumas	•	•	•	•
Dvivaisis nėštumas/nykstantis dvynys	•		•	•
IVF (sava kiaušialąstė) vienvaisis nėštumas	•	•	•	•
IVF (sava kiaušialąstė) dvivaisis nėštumas/nykstantis dvynys	•		•	•

Tyrimo negalima atlikti pacientėms, sergančioms ar sirgusioms navikinėmis ligomis, po kaulų čiulpu ar organų transplantacijos arba po neseniai atlikto kraujo perpylimo, nėščiosioms po dirbtinio apvaisinimo, kada buvo naudotas donorės ar surogatinis kiaušinėlis.

### ACMG rekomenduoja<sup>1</sup>:

- 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

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 Practice on Bulletins. "Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities." *Obstetrics & Gynecology*, vol. 136, no. 4, 2020, pp. 859–867

3. Internal data