



Sequenom Laboratories  
3595 John Hopkins Court  
San Diego, CA 92121  
CLIA #: 05D2015356 CAP #: 7527138  
Lab Director: Phillip Cacheris, MD, PhD

## РЕЗУЛТАТ ОТ НЕИНВАЗИВЕН ПРЕНАТАЛЕН ТЕСТ

### “MaterniT® 21 PLUS (Core) + SCA & ESS”

Пациент: (Име, презиме, фамилия)	<b>Мария Драгнева</b>	Директор на лаборатория	Phillip Cacheris, MD, PhD Director, Sequenom Laboratories
Рождена дата:	13.10.1986	Фетална фракция Гестационна седмица $\geq 9$ г.с.	5% Да
ID на пациента Проба	pid0372310159 2303700017	Дата на резултата	10.02.2023

<b>Резултат от теста</b>	<b>НЕГАТИВЕН РЕЗУЛТАТ</b>
--------------------------	---------------------------

#### Коментар на лабораторията:

Изследването доказва нормален резултат за следните хромозоми: 21, 18 и 13. Препоръчва се този резултат да се разглежда в корелация с феталната морфология.

Това е резултат, получен при бременност с близнаци, с открит Y хромозомен материал. Въз основа на количеството на Y материала, вероятността за пола на близнаците да бъде мъжки/мъжки е 96,2%, а мъжки/женски е 3,8% (Rafalko et al., PLOS ONE 2021).

Резултатите трябва да се интерпретират в контекста на хориона и друга клинична информация.

Съдържание	Резултат
Пол на фетуса	Съответства на мъжки пол
<b>АНЕУПЛОИДИИ НА АВТОЗОМИТЕ</b>	
Тризомия 21 (Синдром на Даун)	Негативен
Тризомия 18 (Синдром на Едуардс)	Негативен
Тризомия 13 (Синдром на Патау)	Негативен
<b>АНЕУПЛОИДИИ НА ОТДЕЛНИ ХРОМОЗОМИ</b>	
Тризомия 16	Не е установена
Тризомия 22	Не е установена
<b>СЕЛЕКТИРАНИ МИКРОДЕЛЕЦИИ</b>	
22q11 делеция (асоциирана със синдром на Ди Джорджи)	Не е установена

15q11 делеция (асоциирана със синдром на Прадер-Уили / Ангелман)	Не е установена
11q23 делеция (асоциирана със синдром на Якобсен)	Не е установена
8q24 делеция (асоциирана със синдром на Лангер-Гейдон)	Не е установена
5p15 делеция (асоциирана със синдром на Кри дю ша)	Не е установена
4p16 делеция (асоциирана със синдром на Волф-Хиршхорн)	Не е установена
1p36 делеция	Не е установена

### Негативна прогнозна стойност

Негативната прогнозна стойност (NPV) за тризомия 21, 18 и 13 е по-голяма от 99%. NPV за анеуплоидии на половите хромозоми (SCA) и селектирани хромозоми и микроделеции (ESS), не могат да бъдат изчислени и те се отчитат само когато бъде открит позитивен резултат.

### За Теста

С лабораторно разработения тест MaterniT® 21 PLUS (LDT) се анализира циркулираща безклетъчна ДНК от кръвна проба на майката. Този тест се използва за скринингови цели, а не за диагностика. Препоръчително е клинична корелация на резултата. Данните за валидиране на двуплодни бременности са ограничени и способността на този тест да открива анеуплоидия при по-висока многоплодна бременност все още не е валидирана.

### Метод на изследване

Циркулиращата безклетъчна ДНК се пречиства от плазмения компонент на майчината кръв. Екстрахираната ДНК след това се превръща в геномна ДНК библиотека за анализ на нарушения в броя на хромозоми 21, 18, 13 чрез секвениране от ново поколение [1]. Незадължителните констатации, базирани на поръчката на теста, включват анеуплоидия на половата хромозома (SCA)[2] и подобрени серии за секвениране (ESS)[3], които ще бъдат докладвани само като допълнителни находки, когато се открие аномалия. SCA тестването включва информация за X и Y хромозоми, докато ESS тестването включва делеции в избрани региони (22q, 15q, 11q, 8q, 5p, 4p, 1p) и тризомия на хромозоми 16 и 22.

### Изпълнение на теста

Ефективността на лабораторно разработения тест (LDT) “MaterniT\* 21 PLUS” е определена в проучване за клинично валидиран при бременни жени с повишен риск от хромозомни анеуплоидии на фетусите [1 - 4]

Пол на фетуса	Точност: 99.4%	
Региони (асоциирани синдроми)	Чувствителност**	Специфичност
Тризомия 21 (Синдром на Даун)	99.1%	99.9%
Тризомия 18 (Синдром на Едуардс)	>99.9%	99.6%
Тризомия 13 (Синдром на Патау)	91.7%	99.7%
Анеуплоидии на половите хромозоми (само при едноплодна бременност)	96.2%	99.7%

\* Както е съобщено в базата данни на ISCA nstd37  
[<http://dbsearch.clinicalgenome.org/search/>]

\*\* Чувствителността е оценена в наблюдаваното разпределение на извадката за всеки синдром [база данни ISCA nstd37] и в диапазона от фетални фракции, наблюдавани при рутинни клинични NIPT изследвания. Действителната чувствителност също може да бъде повлияна от други фактори като размера на събитието, общия брой на последователностите, отклонението на амплификацията или отклонението на последователностите.

### **Ограничения на теста**

Въпреки че резултатите от теста са много надеждни, противоречиви резултати, включително неточно прогнозиране на пола на плода, могат да възникнат, поради плацентарен, майчин или фетален мозаицизъм или неоплазма; изчезнал близък; предшестваща трансплантация на орган на майката; или други причини. Тези тестове са скринингови изследвания, а не диагностични; те не заместват точността и прецизността на пренаталната диагноза с CVS или амниоцентеза. Пациент с положителен резултат от теста трябва да бъде насочен за генетично консултиране и да му бъде предложена инвазивна пренатална диагноза за потвърждение на резултатите от теста. [5]

Резултатите от това изследване, включително ползите и ограниченията, трябва да се обсъдят с квалифицирани лекари, предлагащи изследването. Решенията за прекъсване на бременността не трябва да се основават само на резултатите от тези тестове. Лекарят е отговорен за използването на тази информация при лечението на техния пациент. Анеуплоидии на половите хромозоми не се докладват в случаи на многоплодни бременности. Отрицателният резултат не гарантира незасегната бременност, нито изключва възможност за други хромозомни аномалии или вродени дефекти, които не са част от този тест.

Информацията може да включва неинформативен резултат, причините за който могат да бъдат: недостатъчно покритие на последователността, шум или артефакти в региона, усилване или отклонение в последователността, или недостатъчна фетална фракция, но не се ограничават само с тях.

Тези тестове не са предназначени да идентифицират бременност с риск от дефекти на невралната тръба или други дефекти на коремната стена.

Тестването за цялостни хромозомни аномалии (включително на половите хромозоми) и за субхромозомни дефекти може да доведе до потенциално откриване на геномни аномалии, както на плода, така и на майката, които могат да имат голямо, незначително или да нямат клинично значение. Оценяване на значимостта на такъв положителен резултат, който не подлежи на докладване, може да се извърши, както с инвазивна пренатална диагностика, така и с допълнителни изследвания на майката. Такива изследвания могат да доведат до диагностициране на хромозомни или субхромозомни аномалии на майката, които в някои случаи може да бъдат свързани с доброкачествени или злокачествени неоплазми.

Тези тестове може да не идентифицират точно триплоидия на плода, балансирани пренареждания или точно прецизиране на района на субхромозомните дубликации или

делеции; те могат да бъдат потвърдени чрез пренатална диагностика с CVS или амниоцентеза. Резултатите може да бъдат повлияни от индекса на телесната маса на майката, теглото на майката, системния лупус еритематозус на майката (SLE) и / или от някои фармацевтични агенти, като ниско молекулен хепарин (например: Lovenox®, Харарин®, Clexane® и Fragmin®).

### **Забележка**

Sequenom, Inc. е дъщерно дружество на Laboratory Corporation of America Holdings, използващо марката Labcorp. Labcorp е разработил този тест и е определил неговите характеристики. Тестът не е одобрен от Администрацията по храните и лекарствата.

Тази лаборатория е сертифицирана като клинична лаборатория CLIA съгласно измененията за подобряване на клиничната лаборатория (Clinical Laboratory Improvement Amendments), квалифицирана да извършва високо технологични клинични лабораторни тестове с висока сложност и е акредитирана от Колежа на американските патолози (CAP).

### **Литература**

1. Palomaki GE, et al. Genet Med. 2012;14(3):296-305.
2. Mazloom AR, et al. Prenat Diag. 2013;33(6):591-597.
3. Zhao C, et al. Clin Chem. 2015 Apr;61(4):608-616.
4. Palomaki GE, et al. Genet Med. 2011;13(11):913-920.
5. ACOG/SMFM Joint Committee Opinion No. 545, Dec 2012.

Phillip Cacheris, MD, PhD  
Director, Sequenom Laboratories

Генетичен консултант:  
проф. Драга Тончева

13.02.2023