PROGEN

Медико-генетический центр PROGEN
Москва, Старокалужское шоссе, 62, стр. 4
progen.ru · +7 (499) 677-52-22

ОБРАЗЕЦ ЗАКЛЮЧЕНИЯ

Неинвазивный пренатальный тест VERAgene

Анеуплоидии, микроделеции и 100 моногенных заболеваний

ПАЦИЕНТ

ФИО
—

Дата рождения
—

Срок беременности
12 нед. 0 дн.

ЭКО
Нет

Количество плодов
Один

ОБРАЗЕЦ

Номер заказа
—

Дата забора
08.09.2026

Дата получения
10.09.2026

Дата отчёта
17.09.2026

НАПРАВЛЕНИЕ

Клиника
ООО «ПРОГЕН»

Направляющий врач
Серебреникова Т. Е.

Лаборатория
Medicover Genetics, Кипр

РЕЗУЛЬТАТ

Низкий риск

Очень низкий риск для всех исследованных хромосомных нарушений, микроделеций и 100 моногенных заболеваний.

ФЕТАЛЬНАЯ ФРАКЦИЯ

9,9%

Доля ДНК плода в крови матери. Достаточно для анализа.

Результаты по состояниям

Трисомия 21 (синдром Дауна)	Низкий риск	Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	Низкий риск
Трисомия 13 (синдром Патау)	Низкий риск		

ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ

Трисомия X	Низкий риск	Моносомия X (синдром Шерешевского — Тернера)	Низкий риск
Синдром Клайнфельтера (XXY)	Низкий риск	Синдром XYY	Низкий риск
Синдром XXYY	Низкий риск		

МИКРОДЕЛЕЦИИ

Синдром Ди Джорджи (22q11.2)	Низкий риск	Делеция 1p36	Низкий риск
Синдром Смита — Магениса (17p11.2)	Низкий риск	Синдром Вольфа — Хиршхорна (4p16.3)	Низкий риск
Синдромы Прадера — Вилли / Ангельмана (15q11.2-q13)	Низкий риск	Синдром кошачьего крика (5p)	Низкий риск

МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И ПОЛ ПЛОДА

Панель 100 моногенных заболеваний	Низкий риск	Y-хромосома	Не обнаружена

Интерпретация

Результаты показывают очень низкий риск для всех исследованных состояний. Фетальная фракция — 9,9%, этого достаточно для анализа. Результат следует обсудить с лечащим врачом.

Метод исследования

VERAgene — лабораторно разработанный тест (LDT) компании Medicover Genetics Ltd для пренатального скрининга. Он анализирует внеклеточную ДНК (cfDNA) из плазмы крови матери и геномную ДНК биологического отца. Мультиплексный параллельный анализ выбранных участков генома позволяет оценить фетальную фракцию, определить число копий хромосом 21, 18 и 13, анеуплоидии X и Y, отдельные микроделеции — синдром Ди Джорджи (22q11.2), делеция 1p36, синдромы Смита — Магениса (17p11.2), Вольфа — Хиршхорна (4p16.3), Прадера — Вилли / Ангельмана (15q11.2-q13), кошачьего крика (5p) — и наличие Y-хромосомы.

Одновременно по той же технологии материнские и отцовские аллели анализируются на специфические варианты, связанные со 100 моногенными заболеваниями. Список заболеваний приведён на последней странице.

Для кого подходит тест

Результаты действительны для полных анеуплоидий хромосом 21, 18 и 13, анеуплоидий X и Y, отдельных микроделеций, определения Y-хромосомы и исследуемых вариантов моногенных заболеваний при достаточной фетальной фракции.

VERAgene проводится при одноплодной беременности, двойне и исчезнувшем близнеце, в том числе после ЭКО, со срока не менее 9 недель. При двойне и исчезнувшем близнеце анеуплоидии половых хромосом не оцениваются. Тест не проводится, если беременность наступила с донорской яйцеклеткой или донорской спермой либо при суррогатном материнстве, а также пациенткам со злокачественными новообразованиями сейчас или в анамнезе, после трансплантации костного мозга или органов и недавнего переливания крови.

Для теста нужны образцы обоих биологических родителей; результат действителен, только если образцы получены от них. Иногда фетальной фракции недостаточно и требуется повторный забор крови; часть образцов не проходит критерии качества.

Ограничения

Тест не предназначен и не валидирован для выявления мозаицизма, триплоидии, частичных трисомий и транслокаций. Он валидирован для полных делеций регионов и может не выявить делеции меньшего размера; выявляются не все делеции, связанные с каждым микроделеционным синдромом. Для синдромов Прадера — Вилли и Ангельмана выявляются полные делеции региона, но не однородительская дисомия и дефекты импринтинга; эти синдромы тест не различает. Для синдрома кошачьего крика тест валидирован для терминальных делеций более 4 Мб в критической области 5p.

Для моногенных заболеваний тест валидирован только для перечисленных целевых вариантов; другие варианты, связанные с этими заболеваниями, не исследуются. Возможны ложноположительные и ложноотрицательные результаты из-за технических и биологических причин: ограниченного плацентарного мозаицизма и других видов мозаицизма, хромосомных особенностей матери, остаточной ДНК исчезнувшего близнеца и других редких событий.

Как понимать результат

Очень низкий риск снижает, но не исключает вероятность, что плод болен или является носителем варианта; не исключаются и другие хромосомные аномалии и пороки развития, которые не исследовались. Очень высокий риск по хромосомам 21, 18, 13, X, Y и микроделециям указывает на повышенную вероятность состояния у плода; при двойне — хотя бы у одного плода.

Очень высокий риск по моногенному заболеванию означает, что оба родителя — носители, и вероятность заболевания у плода — 1 к 4. При X-сцепленных заболеваниях высокий риск означает, что мать — носительница: вероятность заболевания у плода мужского пола — 50%, носительства у плода женского пола — 50%; если болен и отец, вероятность заболевания у потомства — 50%.

VERAgene — скрининговый тест. Высокий риск требует подтверждения диагностическими методами, для окончательного диагноза необходим амниоцентез. Решения о ведении беременности не принимают только на основании этого теста.

Аккредитация

Тест разработан и валидирован компанией Medicover Genetics Ltd, аккредитованной CAP и сертифицированной по стандарту ISO 15189:2022. Одобрение FDA для лабораторно разработанных тестов не требуется.

Эффективность теста

Данные относятся к общим результатам теста по результатам валидационных исследований лаборатории.

СОСТОЯНИЕ	ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ	СПЕЦИФИЧНОСТЬ	PPV	NPV
Трисомия 21	**99,12%** 95,44–99,98%	**99,99%** 99,97–99,99%	**96,60%** 91,50–99,06%	**99,998%** 99,99–100%
Трисомия 18	**97,44%** 86,52–99,93%	**99,99%** 99,98–99,99%	**92,68%** 80,08–98,46%	**99,998%** 99,99–100%
Трисомия 13	**100%** 71,51–100%	**99,99%** 99,99–100%	**86,67%** 59,54–98,34%	**100%** 99,99–100%
Анеуплоидии половых хромосом	**91,30%** 71,96–98,93%	**99,98%** 99,97–99,99%	**84,00%** 63,92–95,46%	**99,997%** 99,99–100%
Синдром Ди Джорджи	**100%** 69,15–100%	**99,99%** 99,98–100%	**88,89%** 51,75–99,72%	**100%** 99,99–100%

Чувствительность — доля беременностей с данным нарушением, у которых тест показал высокий риск. **Специфичность** — доля беременностей без нарушения, у которых тест показал низкий риск. **PPV** (прогностическая ценность положительного результата) — вероятность, что нарушение действительно есть при высоком риске. **NPV** (прогностическая ценность отрицательного результата) — вероятность, что нарушения нет при низком риске. В скобках — 95% доверительный интервал.

Клиническую эффективность для делеции 1p36, синдромов Смита — Магениса (17p11.2), Вольфа — Хиршхорна (4p16.3), Прадера — Вилли / Ангельмана (15q11.2-q13) и кошачьего крика (5p) оценить невозможно: эти состояния встречаются очень редко, и данных недостаточно.

Риск моногенных заболеваний у плода оценивается косвенно, по генотипам родителей. По данным валидации, чувствительность и специфичность определения статуса родителей — 100% (95% ДИ: 95,8–100% и 99,3–100%). Высокий риск по моногенному заболеванию соответствует вероятности поражения плода 25% (для аутосомно-рецессивных заболеваний).

Что дальше

Покажите заключение акушеру-гинекологу, который ведёт беременность: он оценит результат вместе с данными УЗИ. Если остались вопросы по результату, можно записаться на консультацию врача-генетика PROGEN.
Запись: +7 (499) 677-52-22 · progen.ru

Результаты одобрены специалистами лаборатории Medicover Genetics Ltd (Никосия, Кипр)

Направляющий врач: Серебреникова Т. Е., ООО «ПРОГЕН»

100 моногенных заболеваний, исследуемых VERAgene

- Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы
- Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 1 (MCC1D, 3-метилкротонилглицинурия, тип 1)
- Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 2 (MCC2D, 3-метилкротонилглицинурия, тип 2)
- Абеталипопротеинемия
- Дефицит ацил-КоА оксидазы I
- Айкарди-Гутьерса синдром
- Синдром Альпорта, Х-сцепленный
- Синдром Альстрема
- Синдром Андерманна (агенезия мозолистого тела с периферической нейропатией)
- Ароматазы дефицит
- Артрогриппоз, умственная отсталость и судороги (AMRS)
- Аспарагин синтетазы дефицит
- Аспартилглюкозаминурия
- Аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек (поликистоз почек, инфантильный тип)
- Синдром Барде-Бидля, тип 1
- Синдром Барде-Бидля, тип 12
- Бета-талассемия
- Недостаточность биотинидазы
- Болезнь Канавана (Канавана — ван Богарта — Бертранда)
- Синдром Карпентера
- Хореоакантоцитоз
- Хороидеремия (тапетохороидальная дистрофия), Х-сцепленная
- Цитруллинемия, тип II (дефицит цитрина)
- Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования 3
- Врожденное нарушение гликозилирования, тип 1A (PMM2-зависимый)
- Врожденная нейтропения (HAX1-зависимая)
- Синдром Криглера-Найяра, тип 1
- Муковисцидоз (классический фенотип)
- Врожденный дефицит фактора свертывания XI (гемофилия C, синдром Розенталя)
- Семейная дизавтономия (наследственная сенсорная нейропатия, тип 3)
- Анемия Фанкони, тип C
- Анемия Фанкони, тип G
- Болезнь Гоше
- Глутаровая ацидемия, тип 2A
- Глициновая энцефалопатия (GLDC-зависимая)
- Болезнь накопления гликогена (гликогеноз), тип 1A
- Болезнь накопления гликогена (гликогеноз), тип 1B
- Болезнь накопления гликогена (гликогеноз), тип 3
- Болезнь накопления гликогена (гликогеноз), тип 7
- GRACILE – синдром (финский летальный неонатальный метаболический синдром; лактат-ацидоз с печеночным гемосидерозом)
- Наследственная непереносимость фруктозы
- Гомоцистинурия, тип cblE
- Гидролетальный синдром
- Миопатия Нонака, тип 2 (дистальная миопатия с кольцевыми вакуолями, аутосомно-рецессивная)
- Изовалериановая ацидемия
- Синдром Жубер, тип 2
- Буллезный эпидермолиз, Герлиц-тип
- Ламеллярный ихтиоз, тип 1
- Лебера врожденный амавроз (LCA5-зависимый; Лебера врожденная тапеторетинальная дисплазия)
- Синдром Ли, франко-канадский тип
- Лейкоэнцефалопатия с исчезающим белым веществом
- Гипоплазия клеток Лейдига (мужской псевдогермафродитизм вследствие резистентности к лютеинизирующему гормону или его дефицита)
- Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2E
- Болезнь кленового сиропа мочи, тип 3 (липоамиддегидрогеназы дефицит)
- Гиперлипопротеинемия, тип 1 (семейная недостаточность липопротеинлипазы)
- Дефицит длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (LCHAD)
- Непереносимость лизинурического белка
- Болезнь кленового сиропа, тип 1B (MSUD)
- Метилмалоновая ацидемия (MMAA-зависимая)
- Метилмалоновая ацидурия, тип mut (0)
- Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия, тип cblC
- Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия, тип cblD
- Мукополисахаридоз, тип II (синдром Хантера, Х-сцепленный)
- Мукополисахаридоз, тип IIIC (синдром Санфилиппо, тип C)
- Множественная сульфатазная недостаточность
- Миотубулярная миопатия, Х-сцепленная
- Навахо нейрогепатопатия (синдром истощения митохондриальной ДНК, MPV17-зависимый гепатоцеребральный тип)
- Нейрональный цероидный липофусциноз, тип 8 (CLN8-зависимый)
- Нейрональный цероидный липофусциноз, тип 7 (MFSD8-зависимый)
- Нейрональный цероидный липофусциноз, тип 2 (TPP1-зависимый)
- Синдром Ниймеген (Семановой 2, микроцефалии с нормальным интеллектом, иммунодефицитом и лимфоретикулярной малигнизацией)
- Оменн синдром (тяжелый комбинированный иммунодефицит с гиперэозинофилией)
- Орнитин аминотрансферазы дефицит
- Орнитин транслоказы дефицита синдром (HHH-синдром: гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомоцитруллинемия)
- Синдром Пендреда
- Нарушение биогенеза пероксисом – синдром Цельвегера (PEX1)
- Нарушение биогенеза пероксисом – синдром Цельвегера (PEX2)
- Фенилкетонурия
- Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 1A
- Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 2D
- Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 2E
- Первичная цилиарная дискинезия (DNAH5-зависимая)
- Первичная цилиарная дискинезия (DNAI1-зависимая)
- Первичная гипероксалурия, тип 3
- Пикнодизостоз
- Дефицит пируват-дегидрогеназы (PDHB-зависимый)
- Ретинальная дистрофия (RLBP1-зависимая, Ботнический тип)
- Пигментный ретинит 25 (EYS-зависимый)
- Пигментный ретинит 59 (DHDDS-зависимый)
- Мукополисахаридоз, тип IIID (синдром Санфилиппо, тип D)
- Тяжелый комбинированный иммунодефицит, тип Атабаскан
- Тяжелый комбинированный иммунодефицит, Х-сцепленный
- Серповидно-клеточная анемия
- Шегрена-Ларсена синдром
- Стероид-резистентный нефротический синдром
- Стюве — Видемана синдром (неонатальный летальный синдром с искривлением трубчатых костей)
- GM2-ганглиозидоз (болезнь Тея — Сакса)
- Синдром Ушера, тип 1F
- Синдром Ушера, тип 3
- Болезнь Вольмана