

### Информация о пациенте

Имя пациента:  
 Дата рождения:  
 Материнский возраст на дату родов:  
 Гестационный возраст:  
 Материнский вес:  
 Идентификатор пациента:  
 Медицинская запись:  
 Номер набора:  
 Номер исследования:

### Информация о тесте

Заказчик:  
 Информация о клинике: Геномед  
 Дополнительные отчеты:  
 Дата заключения:  
 Дата забора образца:  
 Дата приема образца:  
 Материнская кровь



panorama™

NEXT GENERATION NIPT  
 POWERED BY NATERA™

**О СКРИНИНГЕ:** Panorama™ - это скрининговый тест, а не диагностический. Он оценивает генетический материал, выделенный из материнской крови, который представляет собой смесь материнской и плацентарной ДНК, чтобы определить вероятность специфических аномалий хромосом. Тест НЕ может гарантировать отсутствие иных генетических патологий, а определяет риск только заявленных синдромов. Результат с низким риском не гарантирует отсутствия патологий у плода.  
**ВЫБРАННЫЙ ТЕСТ:** Пол плода, Расширенная панель

## ЗАКЛЮЧИТЕЛЬНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ РЕЗЮМЕ

Результат

**ВЫСОКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ**



ции 22q11.2

Пол плода

**Мужской**



Фетальная фракция

**8.3%**



Панорама-это скрининговый тест. Необходима консультация генетика и диагностическое обследование с помощью хромосомного микроматричного анализа. Оценка риска основана на анализе ДНК плацентарного происхождения. ДНК плаценты может отличаться от ДНК плода, поэтому не следует принимать необратимых решений только на основании данного скрининга.

## РЕЗУЛЬТАТ: АНЕУПЛОИДИИ

Тестируемый синдром <sup>1</sup>	Результат	Вероятность до теста <sup>2</sup>	Вероятность после Panorama тест <sup>3</sup>
Трисомия 21	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/152	<1/10 000
Трисомия 18	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/111	<1/10 000
Трисомия 13	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/357	<1/10 000
Моносомия X	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/256	<1/10 000
Триплоидия	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ		

## РЕЗУЛЬТАТ: МИКРОДЕЛЕЦИИ

Тестируемое состояние <sup>1</sup>	Результат	Вероятность до теста <sup>2</sup>	Вероятность после теста <sup>4</sup>
<b>22q11.2 делеция синдром</b>	<b>ВЫСОКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ</b>	<b>1/ 2 000</b>	<b>1/5</b>
1p36 делеция синдром	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/ 5 000	1/12 400
Синдром Ангельмана	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/12 000	1/16 600
Синдром кошачьего крика	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/20 000	1/57 100
Синдром Прадера-Вилли	НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ	1/10 000	1/13 800

1. Исключает случаи, свидетельствующие о фетальном и / или плацентарном мозаицизме. 2- В зависимости от возраста матери, гестационного возраста и / или общего населения, если применимо. Рекомендации предоставляются по запросу. 3. Риск после теста на анеуплоидию включает результаты алгоритма Panorama и данные опубликованного исследования 17 885 женщин [Dar et al. Am J Obstet Gynecol. 2014, ноябрь; 211(5): 527.e1-27.e.17] и представлены как PPV (высокий риск) и NPV (низкий риск). Материнский возраст используется в этом расчете, однако «вероятность после теста» может не отражать фактический PPV для этого пациента, как дополнительные факторы риска, включая, но не ограничиваясь ими; результаты другого скрининга, результаты УЗИ, личная / семейная история, не включены в оценку риска. 4. Риск после теста на микроделецию (и) включает результаты алгоритма Panorama и данные опубликованных исследований [Martin et al. Clin Genetics. 2017 июл 11, Warner RJ и др. Am J Obstet Gynecol. 2015 Mar; 212 (3): 332.e1-9] и представлены как PPV (высокий риск) и NPV (низкий риск). Риск микроделций не зависит от возраста матери. Фракция плода (FF) используется в этом расчете. В зависимости от FF, в некоторых случаях оценивается только отцовский аллель (см. Стр. 2). «Вероятность после теста» может не отражать фактическую PPV для этого пациента, как дополнительные факторы риска, включая, но не ограничиваясь; результаты другого скрининга, результаты УЗИ, личная / семейная история, не включены в оценку риска.

Генетическое консультирование и диагностическое тестирование должны быть предложены для результатов с высокой вероятностью анеуплоидии или микроделеции

Подпись: **Генетик Лаборатории Геномед** Подпись: **Директор Лаборатории Геномед**

ПРИ ВОЗНИКНОВЕНИИ ВОПРОСОВ ИЛИ ДЛЯ ОБСУЖДЕНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ТЕСТА, ПОЖАЛУЙСТА, ОБРАЩАЙТЕСЬ по телефону **8-800-333-45-38**.

### Информация о пациенте

Имя пациента:  
Дата рождения:  
Материнский возраст на дату родов:  
Гестационный возраст:  
Материнский вес:  
Идентификатор пациента:  
Медицинская запись:  
Номер набора:  
Номер исследования:

### Информация о тесте

Заказчик:  
Информация о клинике: Геномед  
Дополнительные отчеты:  
Дата заключения:  
Дата забора образца:  
Дата приема образца:  
Материнская кровь

**О СКРИНИНГЕ:** Panorama™ - это скрининговый тест, а не диагностический. Он оценивает генетический материал, выделенный из материнской крови, который представляет собой смесь материнской и плацентарной ДНК, чтобы определить вероятность специфических аномалий хромосом. Тест НЕ может гарантировать отсутствие иных генетических патологий, а определяет риск только заявленных синдромов. Результат с низким риском не гарантирует отсутствия патологий у плода. **ВЫБРАННЫЙ ТЕСТ:** Пол плода, Расширенная панель

## ОБЩИЕ СПЕЦИФИКАЦИИ ПО ТЕСТУ PANORAMA

Показатель вероятности состояний показанный на стр. 1, отражает точность алгоритма к результату, указанному для отдельного образца.

Информация в приведенной ниже таблице относится к общей эффективности теста.

**Чувствительность** - это способность правильно определять высокий риск в случае, когда действительно существует высокий риск. Например, в группе со случаями трисомии 21, Панорама правильно идентифицирует более 99% из этих случаев.

**Специфичность** - это способность правильно идентифицировать здоровых плодов как низкий риск.

**Положительное Предиктивное значение** - это вероятность того, что если получен высокий риск, то плод на самом деле поражен. Например, когда Панорама показывает высокий риск для трисомии 21, вероятность, что плод имеет трисомию 21 составляет 91%. Другими словами, в 9% случаев может быть получен высокий риск, когда плод не имеет трисомии 21

**Отрицательное Предиктивное значение** - это вероятность, что если тест показывает низкий риск, плод на самом деле не поражен.

Состояние	Чувствительность (95% CI)	Специфичность (95% CI)	Положительное Предиктивное значение	Отрицательное Предиктивное значение
Трисомия 21 <sup>1,2,3,4</sup>	>99% (CI 97.8-99.9)	>99 (CI 99.7-100)	91%	>99.99%*
Трисомия 18 <sup>1,2,3,4</sup>	98.2% (CI 90.4-99.9)	>99% (CI 99.7-100)	93%	>99.99%*
Трисомия 13 <sup>1,2,3,4</sup>	>99% (CI 87.2-100)	>99% (CI 99.8-100)	38%	>99.99%*
Моносомия X <sup>1,2,3,4</sup>	94.7% (CI 74.0-99.9)	>99% (CI 99.7-100)	50%	>99.99%*
Триплоидия <sup>5,6</sup>	>99% (CI 66.4-100)	>99% (CI 99.5-100)	5.3%	>99.99%*
XXX, ХХУ, ХУУ <sup>4</sup>	N/A-Сообщается при выявлении	N/A-Сообщается при выявлении	89%	N/A-Сообщается при выявлении
22q11.2 делеция синдром <sup>7,8,9</sup>	90% (CI 85.5-99.5)	>99 (CI 98.6-99.9)	20%**	99.97-99.99%***
1p36 делеция синдром <sup>7,8</sup>	>99% (CI 2.5-100)	>99% (CI 99.1-100)	7-17%***	99.98-99.99%***
Синдром Ангельмана <sup>7,8</sup>	95.5% (CI 77.2-99.9)	>99% (CI 99.1-100)	10%	>99.99%
Синдром кошачьего крика <sup>7,8</sup>	>99% (CI 85.8-100)	>99% (CI 99.1-100)	2-5%***	>99.99%
Синдром Прадера-Вилли <sup>7,8</sup>	93.8% (CI 69.8-99.8)	>99% (CI 99.1-100)	5%	>99.99%
<b>Женский</b>	>99.9% (CI 99.4-100)	>99.9% (CI 99.5-100)		
<b>Мужской</b>	>99.9% (CI 99.5-100)	>99.9% (CI 99.4-100)		

1. Nicolaides KH et al. Prenat Diagn. 2013 June;33(6):575-9  
2. Pergament E et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-8  
3. Ryan A et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223  
4. Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2014 Nov;211(5):527.e1-527.e17  
5. Nicolaides KH et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):212-7.  
6. Curnow KJ et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Jan;212(1):79.e1-9  
7. Wapner RJ et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Mar;212(3):332.e1-9  
8. Martin et al. Clin Genetics. 2017 Jul 11  
9. Norvez A et al. The European human Genetics conference, ESHG. Copenhagen, Denmark. May 27-30, 2017.

\* Постоянное клиническое наблюдение выполняется для обеспечения того, чтобы Отрицательное предиктивное значение NPV не опускалось ниже цитируемой, но отслеживание не получают для всех случаев с низким уровнем риска.

\*\* Положительное предиктивное значение PPV для 22q11.2 делеции в опубликованных исследованиях составляло 20%, когда не было обнаружено ультразвуковых аномалий и до 100%, когда перед началом исследования были обнаружены ультразвуковые аномалии.

\*\*\* В зависимости от фракции плода, см. «Панорама оценки риска» в отчете о повторном PPV / NPV для конкретного пациента.

Для дополнительной информации, пожалуйста, посетите: [www.natera.com/panorama-test/test-specs](http://www.natera.com/panorama-test/test-specs)

**Методика тестирования:** ДНК, выделенная из материнской крови содержит плацентарную ДНК, усиливается в определенных локусах с использованием целевого ПЦР-анализа и секвенируется с использованием высокопроизводительного секвенатора. Данные секвенирования анализируются с использованием запатентованного алгоритма Natera для определения числа копий плода для хромосом 13, 18, 21, X и Y, тем самым выявляя аномалии целой хромосомы в этих местах, микроделеционная панель будет идентифицировать микроделеции только указанных локусах. Если образец не соответствует порогу качества, для указанной хромосомы (ов) риск не сообщается. Для получения результата требуется достаточная фракция плода. Фетальная фракция определяется с использованием запатентованного алгоритма, включающего данные из последовательности секвенирования следующего поколения на основе одного нуклеотидного полиморфизма. Оценки фракции плода могут отличаться при измерении различными лабораториями и / или методологиями.

**Отказ от ответственности:** этот тест был валидирован на женщинах с одноплодной беременностью и по крайней мере с девятой неделе беременности. Результат не будет информативен, если материнские клетки крови и ооциты не имеют одного и того же генетического происхождения, например, у донора яйцеклетки, суррогатной матери или при трансплантации трансплантата костного мозга. Результаты неизвестного клинического значения не сообщаются. Поскольку этот анализ является скрининговым тестом, а не диагностическим, могут возникать ложно-положительные и ложно-отрицательные результаты. Результаты теста с высокой вероятностью синдрома нуждаются в диагностическом подтверждении альтернативными методами тестирования. Результаты низкого риска не полностью исключают вероятность любого из синдромов и не исключают возможности других хромосомных аномалий или врожденных дефектов, которые не входят в перечень синдромов данного теста. Потенциальные источники ложных результатов включают в себя, но не ограничиваются ими, мозаичность, низкую фракцию плода, ограничения существующих диагностических методов или ошибочную идентификацию образцов. Этот тест не выявляет все делеции. Этот тест был валидирован только на делеции всего региона и может обнаружить меньшие делеции. Оценка риска микроделеции зависит от фракции плода, так как делеции унаследованные от матери трудно идентифицировать при более низких фракциях плода. Результаты испытаний всегда должны быть интерпретированы клиницистом в контексте клинических и семейных данных с возможностью генетического консультирования, когда это необходимо. Пренатальный тест Panorama был разработан Natera, Inc., лабораторией, сертифицированной в соответствии с Поправками к улучшению клинических лабораторий (CLIA). Этот тест не одобрен Управлением по контролю за продуктами и лекарствами США (FDA) США.