

VERAgene
comprehensive NIPT

KONVENCIONALNI
PRENATALNI TESTOVI

VS

Za testiranje su neophodni slobodnoćelijska DNK izolovana iz krvi majke i DNK uzorak biološkog oca

Skining testovi kombinuju biohemijske rezultate, ultrazvučne nalaze i druge parametre

Test može da detektuje više različitih genetičkih poremećaja fetusa

Ne postoje biohemijski i ultrazvucni markeri specifični za mikrodelecione sindrome i monogenske bolesti



VISOKA PRECIZNOST

Preciznost testa je veća od 99% za aneuploidije autozoma.



NISKA PRECIZNOST

Preciznost ovih testova je između 80 i 95% za aneuploidije



NEINVAZIVAN

Ne postoji rizik od spontanog pobačaja



RIZIK

Pri izvođenju amniocenteze ili CVS-a postoji rizik od gubitka trudnoće (do 0.5% za amniocentezu, oko 2% za CVS)



DOSTUPAN U RANOJ TRUDNOĆI

Test se izvodi već od 10 - te nedelje trudnoće



Skining za aneupoidije može se uraditi nakon 12-te nedelje trudnoće



VERAgene™
comprehensive NIPT



beo-lab
MEDICOVER

www.beo-lab.rs
+381 11 36 22 888

NIPD
GENETICS



VERAgene – najobuhvatniji NIPT –
Informacije o prisustvu aneuploidija,
mikrodelecija i 50 monogenih bolesti

PRECIZAN | BEZBEDAN | POUZDAN

VERAgene NIPT

Može se uraditi od **10-te nedelje trudnoće**

Jedan skrining test za aneuploidije, mikrodelecije i monogenske bolesti.

Test je validiran za jednoplodne i blizanačke trudnoće.

Test se primenjuje i u trudnoćama nastalim nakon vantelesne oplodnje.

Radi jasnijeg razumevanja testa, trudnicama su u Beo-lab laboratorijama dostupne genetičke konsultacije, kako pre, tako i posle testiranja.

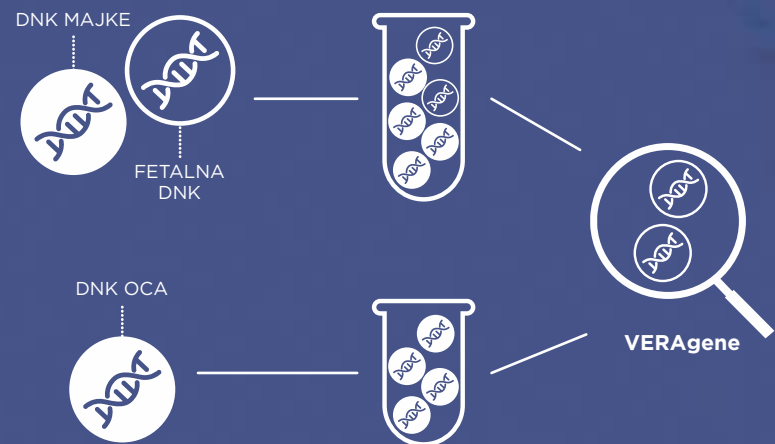
Šta je VERAgene NIPT?

VERAgene je prvi, sveobuhvatni, neinvazivni prenatalni test (NIPT) koji istvremeno vrši skrining na aneuploidije, mikrodelecije i monogenske bolesti. VERAgene targetira 500 mutacija radi skrininga 50 monogenih poremećaja. Oboljenja za koja VERAgene vrši skrining mogu u većoj ili manjoj meri uticati na kvalitet života.

Detekcijom aneuploidija i mikordelecija sa jedne i skriningom monogenih bolesti sa druge strane, VERAgene pruža sveobuhvatnu sliku trudnoće korišćenjem samo jednog testa.

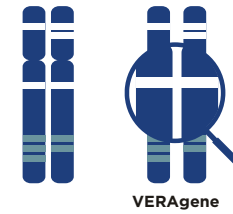
NA KOJI NAČIN FUNKCIONIŠE VERAgene NIPT?

Za ovaj test neophodan je uzorak krvi majke i bukalni bris biološkog oca. Uzorak krvi majke sadrži slobodnoćelijsku DNK majke, kao i fetusa. Slobodnoćelijska DNK se izoluje iz krvi majke i uporedo analizira zajedno sa uzorkom DNK biološkog oca na potencijalne genetičke mutacije, koristeći NGS (sekvenciranje sledeće generacije) tehniku. Sofisticirani bioinformatički algoritmi koriste se za izračunavanje rizika na različite monogenske bolesti fetusa.



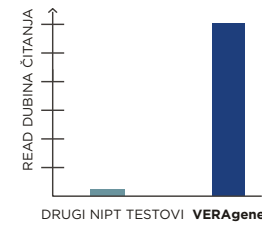
JEDINSTVENE OSOBINE VERAgene TESTA

VERAgene izdvaja, broji („čita“) i analizira fragmente fetalne DNK izabranih regiona genoma koristeći ciljano umnožavanje i sekvencioniranje sledeće generacije (NGS) pomoću posebnih genetičkih i analitičkih metoda. Glavne karakteristike VERAgene testa su:



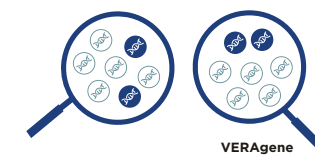
CILJANA ANALIZA GENOMSKIH REGIONA

VERAgene koristi tehnologiju ciljane analize sekvenci (TACS) dizajniranu tako da izdvaja fragmente slobodnocirkulišuće fetalne DNK, pri tome izbegavajući one regione genoma koji nose CNV-ove, ponavljajuće DNK elemente, kao i kompleksnu genetičku strukturu.



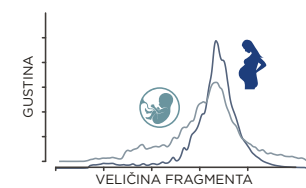
METODA „VELIKA DUBINA ČITANJA“

Ovako izdvojeni fragmenti DNK se zatim „čitaju“ više stotina puta koristeći sekvencioniranje sledeće generacije (NGS), kako bi se postigla što veća tačnost i preciznost.



PRECIZNO MERENJE FETALNE FRAKCIJE

VERAgene koristi metodu „velike dubine čitanja“ za informativne genomske lokuse, kako bi se što preciznije izmerila frakcija slobodnocirkulišuće fetalne DNK. Količina izmerene fetalne frakcije veoma je važna informacija, neophodna za dobijanje adekvatnog nalaza, tj. smanjuje mogućnost pojave lažno pozitivnih rezultata.



ANALIZA VELIČINE FRAGMENTATA

TACS metodom (tehnologija ciljane analize sekvenci) izdvajaju se ciljani fragmenti fetalne DNK prisutne u krvi majke. VERAgene koristi sopstvenu tehniku analize veličine fragmenata, kako bi se smanjila mogućnost greške u rezultatima i maksimalno povećala preciznost izveštaja.

Koji su to genetički poremećaji za koje VERAgene vrši skrining?

Aneuploidije	Uzrok
Stanje	
Daunov sindrom (Trizomija 21)	Tri kopije hromozoma 21
Edvardsov sindrom (Trizomija 18)	Tri kopije hromozoma 18
Patau sindrom (Trizomija 13)	Tri kopije hromozoma 13
Tarnerov sindrom (Monozomija X)	Jedna kopija X hromozoma
Trostruki X sindrom (Trizomija X)	Tri kopije hromozoma X
Klinefelterov sindrom (XXY)	Dodatna kopija X hromozoma
Jakobsov sindrom (XYY)	Dodatna kopija Y hromozoma
XXYY sindrom	Dodatna kopija X i Y hromozoma

Mikrodelecije	Uzrok
Stanje	
DiDžordžov sindrom (22q11.2)	Delecija hromozoma 22
Sindrom delecije 1p36	Delecija hromozoma 1
Smit-Magenisov sindrom (17p11.2)	Delecija hromozoma 17
Volf-Hiršhornov sindrom (4p16.3)	Delecija hromozoma 4

Monogenske bolesti	Gen (mutacija)
Stanje	
Deficit 3 metilkrotonil CoA karboksilaze 1	MCCC1 (2)
Deficit 3 metilkrotonil CoA karboksilaze 2	MCCC2 (8)
Abetalipoproteinemija	MTTP (1)
Artrogripozna mentalna retardacija sa napadima	SLC35A3 (1)
Autozomno recesivna policistična bolest bubrega	PKHD1 (30)
Sindrom Bardet Biedl 12	BBS12 (4)
Beta talasemija	HBB (88)
Kanavanova bolest	ASPA (4)
Horeoakantocitoza	VPS13A (1)
Krigler-Najarov sindrom, tip 1	UGT1A1 (10)
Cistična fibroza	CFTR (122)
Faktor V Lajden trombofilija	F5 (1)
Deficit faktora XI	F11 (4)
Porodična disautonomija	IKBKAP (3)
Familijarna mediteranska groznica	MEFV (8)
Fankonijeva anemija (vezana za FANCG)	FANCG (3)
Glicinska encefalopatija (vezana za GLDC gen)	GLDC (2)
Glikogenoza tip 3	AGL (14)
Glikogenoza tip 7	PFKM (3)
Sindrom GRACILE	BCSIL (12)
Miopatija inkluzivnih tela tip 2	GNE (2)
Isovalerična acidemija	IVD (1)
Joubertov sindrom tip 2	TMEM216 (2)
Junkciona bulozna epidermoliza: Herlic tip	LAMC2 (1)
Leberova kongenitalna amauroza (vezana za LCA5)	LCA5 (3)
Hipoplazija Lejdigovih ćelija (rezistencija na luteinizirajući hormon)	LHCGR (10)
Udno-pojasna mišićna distrofija tip 2E	SGCB (6)
Deficit lipoamid dehidrogenaze	DLD (7)
Bolest urina mirisa javorovog sirupa tip 3)	LPL (1)
Deficit lipoprotein lipaze	LPL (1)
Deficit 3-hidroksiacil CoA dehidrogenaze dugog lanca	HADHA (2)
Bolest urina mirisa javorovog sirupa tip 1B	BCKDHB (5)
Metilmalonička acidemija (vezana za MMAA)	MMAA (14)
Multipli deficit sulfataze	SUMF1 (1)
Navaho neurohepatopatija (sindrom depolice hepatocerebralne mitohondrijalne DNK vezan za MPV17)	MPV17 (1)
Neuronalna ceroidna lipofusinoza (vezana za MFSD8)	MFSD8 (2)
Nijmegenov sindrom nestabilnosti	NBN (1)

Deficit ornitin translokaze (Sindrom hiperornitinemija - hiperamonemija - homocitrulinurija)	SLC25A15 (3)
Poremećaji biogeneze peroksizoma - spektar Zellweger sindroma (vezan za PEX1)	PEX1 (3)
Poremećaji biogeneze peroksizoma - spektar Zellweger sindroma (vezan za PEX2)	PEX2 (1)
Fenilketonurija	PAH (67)
Pontocerebelarna hipoplazija tip 2E	VPS53 (2)
Piknodizostoza	CTSK (2)
Deficit piruvat dehidrogenaze (vezan za PDHB)	PDHB (2)
Distrofija mrežnjače: vezana za RLBPI-related (distrofija retine Bothnia)	RLBPI (1)
Pigmentni retinitis (vezan za DHDDS)	DHDDS (1)
Sanfilipo sindrom tip D (mukopolisaharidoza IIID)	GNS (5)
Srpasta anemija	HBB (15)
Sindrom Sjogren-Larson	ALDH3A2 (2)
Taj-Saksova bolest	HEXA (14)
Usherov sindrom tip 1F	PCDH15 (2)