

VERAgene®
comprehensive NIPT



Jedinstveni test za aneuploidije,
delecije
i monogenske bolesti



MEDICOVER
GENETICS

BENEFITI VERAgene TESTA



KAKO SE IZRAŽAVAJU REZULTATI TESTA?



VEOMA NIZAK RIZIK (VERY LOW RISK)

Fetus je u niskom riziku da bude pogođen nekom od anomalija

VEOMA VISOK RIZIK (VERY HIGH RISK)

Fetus je u visokom riziku da bude pogođen nekom od anomalija

Kako je VERAgene skrining test, rezultate visokog rizika uvek treba potvrditi nekom od dijagnostičkih procedura

Prema ACMG 2016 Position Statement, fetalna frakcija je precizno izmerena i zabeležena (Gregg et al. 2016)

Zaključak i preporuke

Rezultat testa ne eliminiše prisustvo drugih genetičkih stanja niti garantuje rođenje zdrave bebe.

KOJI SU KORACI NAKON VERAgene TESTA?

- 1 Informisati pacijenta o rezultatima testa
- 2 Preposući genetičko savetovalište, ukoliko je potrebno
- 3 Potvrditi pozitivan rezultat nekom od dijagnostičkih metoda, npr. amnioncentezom
- 4 Dati savet trudnici

*Postotak se odnosi na detekciju aberacija u sklopu VERAgene testa.

VERAgene NIPT NOVE GENERACIJE

VERAgene je prvi, sveobuhvatni **neinvazivni prenatalni test** (NIPT) koji istovremeno detektuje **fetalne aneuploidije, delecije i 100 monogenskih bolesti**.

Validiran kod **jednoplodnih**
i **blizanačkih** trudnoća

Već od **10. nedelje**
gestacije

Uspešan i kod
IVF trudnoća

Ne postoji starosna
granica za trudnice

KLINIČKI PODACI

Prema profesionalnim udruženjima, poput ACMG i ACOG, NIPT je najtačniji skrining test za detekciju najčešćih fetalnih anomalija^{1,2}. Kombinovanje NIPT - a i konvencionalnih prenatalnih testova, koji uključuju ultrazvučnu dijagnostiku i analizu biohemijskih markera, pruža detaljnu procenu trudnoće i unapređuje prenatalnu negu.

NIPT smanjuje broj sprovedenih invazivnih prenatalnih procedura za aneuploidije autozoma, dok povećava stopu prenatalne detekcije **polnih aneuploidija** (SCA) i **delecija** koje:

- nisu povezane sa godinama starosti majke
- često su neuočljive konvencionalnim metodama prenatalne dijagnostike
- mogu imati veću učestalost nastanka nego aneuploidije autozoma²

Kombinovanjem detekcije aneuploidija i delecija sa skriningom na monogenske bolesti, VERAgene pruža **sveobuhvatnu sliku o trudnoći primenom samo jednog testa**. Oboljenja koja detektuje VERAgene često imaju tešku kliničku sliku i mogu ozbiljno uticati na kvalitet života. Kumulativni rizik po fetus da bude pogođen nekim od genetičkih stanja koje analizira VERAgene je, približno, **1 prema 50**, računato prema trudnoćama srednjeg i visokog rizika³.

KOJA STANJA DETEKTUJE VERAgene?

ANEUPLOIDIJE AUTOZOMA

Daunov sindrom (*Trizomija 21*)

Edvardsov sindrom (*Trizomija 18*)

Patau sindrom (*Trizomija 13*)

POLNE ANEUPLOIDIJE

Tarnerov sindrom (*Monozomija X*)

Trostruki X sindrom (*Trizomija X*)

Klinefelterov sindrom (*XXY*)

Jakobsov sindrom (*XXX*)

XXYY sindrom

Detekcija pola je opcionalna

DELECIJE

DiDžordžov sindrom (*22q11.2*)

1p36 sindrom delecije (*1p36*)

Smit-Magenisov sindrom (*17p11.2*)

Vulf-Hiršhornov sindrom (*4p16.3*)

100 MONOGENSKIH BOLESTI

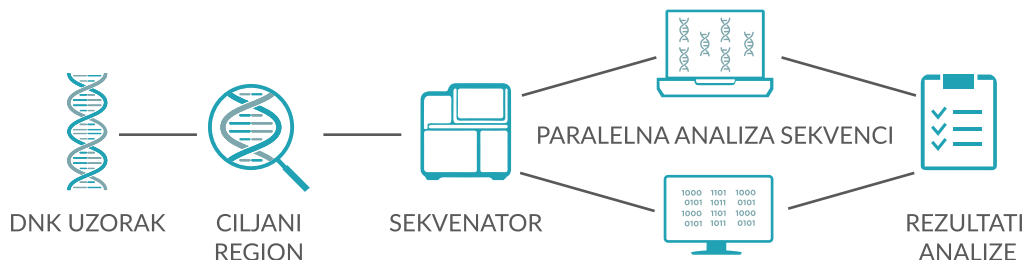
VERAgene uočava preko 200 tačkastih mutacija povezanih sa 100 autozomalno-recesivnih i X - povezanih hematoloških, renalnih, oftalmoloških, kardioloških, endokrinoloških, neuroloških, mišićnih i metaboličkih monogenskih bolesti.

Za spisak 100 monogenskih bolesti koje detektuje VERAgene posetite

www.beo-lab.rs/veragene/

SOPSTVENA CILJANA METODOLOGIJA

VERAgene "hvata", broji i analizira slobodnoćelijske DNK (cfDNK) fragmente iz selektovanih genomskih regiona koristeći **Tehnologiju Targetiranog Obogaćivanja i Sekvenciranje Nove Generacije (NGS)** uz sopstvene bioinformatičke alate.



CILJANA GENOMSKA ANALIZA

VERAgene koristi sopstvenu tehnologiju, specifično dizajniranu da zaobiđe genomske regione sa kompleksnom strukturom koja može uticati na performanse testa. Na ovaj način se prevazilaze izazovi povezani sa drugim NIPT testovima, dok se preciznost i tačnost VERAgene testa povećavaju.

VISOKA DUBINA ČITANJA

Dubina čitanja predstavlja broj čitanja svakog nukleotida tokom analize. VERAgene "hvata" i umnožava DNK fragnete ciljanih regiona hromozoma. VERAgene je u mogućnosti da analizira regione hromozoma od interesa veoma visokom dubinom čitanja, što povećava statističku tačnost analize kao i specifičnost i senzitivnost VERAgene testa.

MERENJE FETALNE FRAKCIJE

Sopstveni bioinformatički softver precizno meri fetalnu frakciju, što povećava stabilnost i pouzdanost VERAgene testa.

PARALELNA ANALIZA SEKVENCI

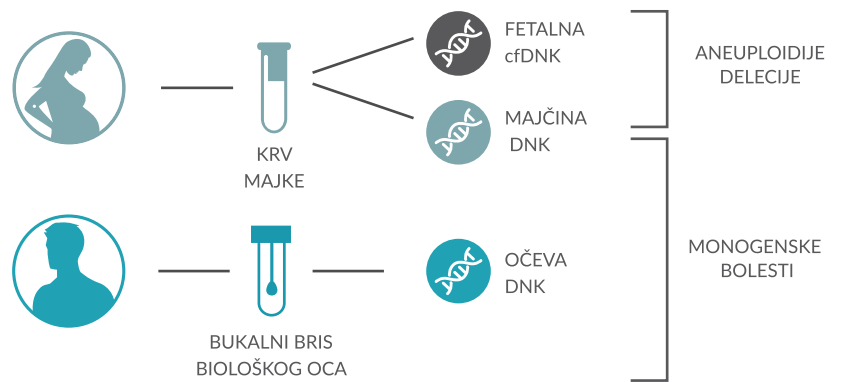
Sopstvena bioinformatička struktura analizira sekvencirane podatke dobijene svakim testom. Ovakva paralelna analiza povećava senzitivnost i specifičnost testa na aneuploidije, delecije, monogenske bolesti i na detekciju pola bebe.

KAKO SE IZVODI VERAgene TEST?

U majčinoj krvi se nalazi slobodnoćelijska DNK koja potiče i od majke i od fetusa.

Fetalna, cirkulišuća DNK je materijal za detekciju aneuploidija i delecija. Istovremeno, na osnovu majčine, cirkulišuće DNK, se procenjuje rizik od nastanka monogenske bolesti.

Zatim se, sofisticiranim algoritmima, izračunava rizik od nastanka aneuploidije, delecije i monogenske bolesti kod fetusa.



KOME JE NEAMENJEN VERAgene TEST?

	ANEUPLOIDIJE AUTOZOMA	POLNE ANEUPLOIDIJE	DELECIJE	MONOGENSKE BOLESTI
Jedan plod	•	•	•	•
Blizanci/Nestali blizanac	•	•	•	•
IVF (sopstvena j.ć.) Jedan plod	•	•	•	•
IVF (sopstvena j.ć.) Blizanci/Nestali blizanac	•	•	•	•

Maligniteti, istorija maligniteta, transplantacija kosne srži ili organa i skorašnja transfuzija krvi su kontraindikacije za testiranje.

ACMG preporuke¹:

- NIPT skrining za sve jednoplodne i blizanačke trudnoće na trizomije 21, 18 i 13
- NIPT skrining za sve jednoplodne trudnoće na polne aneuploidije
- NIPT skrining za sve trudnoće na deleciju 22q11.2 - DiĐordžov sindrom

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

KAKO SE IZVODI **VERA**gene TEST?



Preporučiti **VERA**gene budućim roditeljima



Uzorkovanje krvi majke i bukalnog brisa biološkog oca u ordinaciji ili u laboratoriji



Transport uzoraka u **Medicover Genetics** laboratoriju



Uzorci će biti analizirani u **Medicover Genetics** laboratoriji



Rezultati su dostupni unutar 10 radnih dana i biće poslani na mail trudnice

IMATE DODATNIH PITANJA?

Ukoliko imate dodatnih pitanja u vezi NIPT testova, budite slobodni da kontaktirate svog stručnog saradnika.



Medicover Genetics Ltd
www.medicover-genetics.com

Resavska 58-60, Beograd
Tel.: +381113622888
www.beo-lab.rs
office@beo-lab.rs