РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	**TEST**	Лаб. № замовлення	**123456789**
Дата народж.	01.07.1981	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	14.06.2025
Коментарі:			

Назва дослідження	Результат	Одиниці вимірювання	Референтні значення	Коментарі
Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia Genomewide (NIPT розширений)				
Первинна проба: венозна кров				
Кількість плодів	1			
Феномен зникаючого близнюка	Ні			
Фетальна фракція	8	%		
Трисомія 13	не виявлено		не виявлено	
Трисомія 18	не виявлено		не виявлено	
Трисомія 21	не виявлено		не виявлено	
Інші аутосомні анеуплоїдії	не виявлено		не виявлено	
Хромосомний дисбаланс > 7Мб	не виявлено		не виявлено	

Висновок:

Результат негативний щодо ризику трисомії 13, 18, 21 хромосом, інших аутосомних анеуплоїдій та хромосомного дисбалансу > 7 Мб. Тест проведено з урахуванням відсутності феномену зникаючого близнюка.

Рекомендовано:	Консультація лікаря.

Відповідальна особа

Завідувач лабораторії молекулярно-генетичного аналізу Покровська Т.О.



Шановний лікарю! Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Шановний клієнте! Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. Система управління якістю сертифікована відповідно до міжнародного стандарту ISO 9001:2015 № UA231145 v.2

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. Система управління якістю сертифікована відповідно до міжнародного стандарту ISO 9001:2015 № UA231145 v.2
Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Характеристики та обмеження методу

Метод дослідження:

· CE-IVD Illumina VeriseqNIPT Solution 2: автоматична екстракція вільної ДНК з первинних пробірок, автоматизована підготовка бібліотеки, кількісне визначення та об'єднання (48 чи 96 зразків) на роботі Hamilton STARlab. Paired–end масивне паралельне секвенування на Illumina Nextseq 500. Veriseq 48plex NIPT Workflow, Версія програмного забезпечення: v2.0.0. Версія аналізу: 1.1.0. Конвеєр аналізу VERISEQ NIPT CE – IVD [Illumina].

· Оцінка розміру фрагмента ДНК плода, плодової фракції та визначення відносної частки всіх аутосом і статевих хромосом, а також хромосомного фрагмента розміром >7 Мб відповідно до Illumina Algorithm VeriseqNIPT Solution 2.

Технічні характеристики:

Чутливість тесту Illumina VeriseqNIPT Solution 2 становить:

· >99,9% – для трисомій 21, 18 та 13;

· при двійні: Трисомія 21 - 96,4%, Трисомія 18 - 95,7%, Трисомія 13 - 93,6%;

· 96,4% – для рідкісних аутосомних порушень;

· 74,1% – для незбалансованих перебудов >7 Мб.

Специфічність > 99,8%.

Технічні межі:

· Цей тест є скринінговим методом, який не замінює каріотипування плода і не може виявити хромосомні аномалії <7 Мб (мікроделеції та мікродуплікації).

· У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia Genomewide Complete (NIPT розширений) надається інформація про анеуплоїдії хромосом 1-22, хромосомний дисбаланс >7 Мб, визначення статевих хромосом та анеуплоїдії статевих хромосом.

· У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia Genomewide (NIPT розширений) надається інформація про анеуплоїдії хромосом 1-22, хромосомний дисбаланс >7 Мб.

· У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia 5 (NIPT базовий) надається інформація про анеуплоїдії хромосом 13, 18, 21, визначення статевих хромосом та анеуплоїдії статевих хромосом.

· У Пренатальний неінвазивний скринінг Ninalia 3 (NIPT базовий) надається інформація лише про анеуплоїдії хромосом 13, 18, 21.

· Проводити тест NIPT не рекомендується при виявленні ультразвукових аномалій.

· Негативний результат повністю не виключає можливість ураження плода.

Визначення статі плода (на підставі дослідження Illumina процентного співвідношення результатів визначення статевих хромосом і стандартної оцінки 1963 випадків):

· Відсоток співпадіння для визначення статі плода: 100%. Феномен зникаючого близнюка може пояснити хибнопозитивні результати для Y-хромосоми.

·Y-хромосома може бути виявлена при вагітності двійнею. Але при вагітності двійнею не можна визначити наявність анеуплоїдій статевих хромосом – X0, XXX, XYY, XXY.

· Відсоток співпадіння для статевих анеуплоїдій: X0 = 90,5%; XXX = 100%; XXY = 100%; XYY = 91,7%.

Pathologist in charge : **François CORNU**

Pathologists :

C.ABDO	N. COUPRIE	L. GUIS	G. PERAZZA	N. THACOOR
T. ANAYAHAN	M. DANCER	M. HERVO	A. PETIT	M. VANDERNOTTE
JC. AZOULAY	H. DESSUANT	L. LEFLEM	I. PETIT	X. VANHOYE
A. BARBRY	L. DRUART	A. LIQUIER	B. QUILICHINI	
R. BENNANI	A. EBEL	S. MEHLAL	L. RAYMOND	
T. BLANCHOT	S. ELAERTS	N. MEKNACHE	J. ROCHAT	
C. BOURDIN	D. ENGERAND	ME. NAUD	O. ROUALDES	
C. BOUZ	M. GARCIA	M. NOUCHY	S. SNANOUDJ	
E. CART–TANNEUR	A. GAUTHIER	G. PANTEIX	A. SOARES	
C. COIGNARD	B. GERARD	L. PELLEGRINA	L. STROMPF	

AUTHORIZATIONS : Prenatal diagnostic activities : Cytogenetic analyses, including molecular; Molecular genetics analyses ; Analyses for the diagnosis of infectious diseases, including molecular biological analyses ; Biochemical analyses including analyses of maternal serum markers ; Examinations of a person's genetic characteristics or identification by genetic fingerprinting ; Biological activity measurements for medically assisted conception ; Authorization to hold and / or use ionizing radiation sources for nuclear medicine purposes.

File n° : **18.06.25**
Registered on 18 June 2025, at 15h38
Printed on 23 June 2025, at 14h39
Requested by : MEDICAL LABORATORY "DILA"

Referred by : MEDICAL LABORATORY "DILA"
Your reference n° : 123456789

Client copy

Tests results for : **Ms** 123456789
Date of birth 01 July 1981, age 43 years old
Specimen dated **14 June 2025**

NINALIA - Non-Invasive Prenatal genetic testing

- Sample type **Whole blood on Streck tube**
- NIPT format

  Genomewide NIPT without screening for aneuploidies of chromosomes X and Y

- Weeks Amenorrhoea (W.A.) **15,0**
- Reason for test precription **Maternal serum markers**
- Number of Fetus **1**
- Vanishing twin **no**

  The test was performed considering the absence of a vanishing twin.

RESULT

- Fetal fraction **8** **%**
- cfDNA screening

  Negative result
  Absence of trisomy 21 and 18 and 13.
  Absence of other rare autosomal aneuploidies, absence of chromosomal imbalance > 7MB.

Pathologist in charge : **François CORNU**

Pathologists :

C.ABDO	**N. COUPRIE**	**L. GUIS**	**G. PERAZZA**	**N. THACOOR**
T. ANAYAHAN	**M. DANCER**	**M. HERVO**	**A. PETIT**	**M. VANDERNOTTE**
JC. AZOULAY	**H. DESSUANT**	**L. LEFLEM**	**I. PETIT**	**X. VANHOYE**
A. BARBRY	**L. DRUART**	**A. LIQUIER**	**B. QUILICHINI**	
R. BENNANI	**A. EBEL**	**S. MEHLAL**	**L. RAYMOND**	
T. BLANCHOT	**S. ELAERTS**	**N. MEKNACHE**	**J. ROCHAT**	
C. BOURDIN	**D. ENGERAND**	**ME. NAUD**	**O. ROUALDES**	
C. BOUZ	**M. GARCIA**	**M. NOUCHY**	**S. SNANOUDJ**	
E. CART-TANNEUR	**A. GAUTHIER**	**G. PANTEIX**	**A. SOARES**	
C. COIGNARD	**B. GERARD**	**L. PELLEGRINA**	**L. STROMPF**	

AUTHORIZATIONS : Prenatal diagnostic activities : Cytogenetic analyses, including molecular; Molecular genetics analyses ; Analyses for the diagnosis of infectious diseases, including molecular biological analyses ; Biochemical analyses including analyses of maternal serum markers ; Examinations of a person's genetic characteristics or identification by genetic fingerprinting ; Biological activity measurements for medically assisted conception ; Authorization to hold and / or use ionizing radiation sources for nuclear medicine purposes.

Ms 123456789

Birth date : 0/ July 1981
Specimen dated : 14 June 2025
File n° : **18.06.25**

Results (continued)
Copy addressed to Client copy
Printed on 23 June 2025 at 14h39

METHOD USED: CE-IVD Illumina VeriseqNIPT Solution 2:
-Automated extraction of plasmatic cell free DNA from primary Streck tubes automated library preparation, quantification and pooling on Hamilton STARlab equipment. Paired-end Massive parallel sequencing on Illumina Nextseq quantification and pooling on Hamilton STARlab equipment. Paired-end Massive parallel sequencing on Illumina Nextseq -Veriseq 48plex NIPT Workflow Software version:v2.0.0; Assay Version: 1.1.0; Analysis pipeline VERISEQ NIPT CE-IVD [Illumina];
Estimation of fetal DNA fragment size, fetal fraction and autosomes and gonosomes as well as the chromosomal ragment with a size > to 7Mb according to Illumina Algorithm VeriseqNIPT Solution 2.

TECHNICAL PERFORMANCES: The sensibilities of the Illumina VeriseqNIPT Solution 2 test are respectively > 99.9% for Trisomies 21, 18 and 13; 96.4% for Rare autosomal disorders, 74.1% for unbalanced rearrangements >7 Mb and the specificity is > 99.8%.

TECHNICAL LIMITS: this test is a screening test which does not replace fetal karyotyping and it cannot detect chromosomal anomalies <7 Mb (microdeletions and microduplications).
Test performances are not precisely confirmed for multiple pregnancies. However, numerous publications demonstrate slightly lower sensitivity and specificity than those confirmed for singleton pregnancies.
For positive results (high risk for chromosomal anomaly), genetic counselling and a diagnostic test must be discussed with the patient. Chromosomal anomalies that would be present in the placenta, the patient or a vanishing twin might cause false positive results.
A negative result does not strictly exclude the possibility for the fetus to be affected with a chromosomal anomaly. Classification of the fetal gender (Illumina study on the percent agreement between results obtained for sexual chromosomes and the standard evaluation on 1963 cases). Percent agreement for fetal gender classification: 100%.
Percent agreement for sexual chromosomes aneuploidies: XO=90.5% ; XXX=100% ; XXY= 100% ; XYY=91.7%
For multiple pregnancies, the number of male fetuses cannot be confirmed if a Y chromosome is present.
The presence of a vanishing twin may explain a false positive results for a Y chromosome.
Chromosomal sexual aneuploidies cannot be reported for multiple pregnancies or pregnancies with a vanishing twin.

Performed at : Biomnis LYON - **Authorised by :** Dr Luc DRUART

François CORNU

Final report

The presentation of our results has changed : from now on, the phrase "authorised by" appears underneath the test name and result and is followed by an electronic version of the pathologist's signature.