

РЕЗУЛЬТАТ ВЫСОКОЙ ВЕРОЯТНОСТИ



Cenata GmbH
Paul-Ehrlich-Str. 23
72076 Tübingen
Deutschland

info@cenata.de
+49 7071 565 44 430

Информация о пациенте и поставщике

ФИО ПАЦИЕНТА: Patient name	НОМЕР ДОГОВОРА: -
ДАТА РОЖДЕНИЯ: (ДД/ММ/ГГГГ) 03.02.1984	НАЗВАНИЕ КЛИНИКИ: Company name
НОМЕР ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ: 12345	ВРАЧ-КОНСУЛЬТАНТ, ОФОРМИВШИЙ НАПРАВЛЕНИЕ: -
ЛАБОРАТОРНЫЙ ИДЕНТИФИКАТОР: 611277844 ДРУГОЙ ИДЕНТИФИКАТОР: -	НОМЕР ФАКСА ВРАЧА-КОНСУЛЬТАНТА, ОФОРМИВШЕГО НАПРАВЛЕНИЕ: -
СРОК БЕРЕМЕННОСТИ: 11 недель 6 дней	ДРУГОЙ ВРАЧ: -
КОЛИЧЕСТВО ПЛОДОВ: 1 ЭКО СТАТУС: не ЭКО беременность	НОМЕР ФАКСА ДРУГОГО ВРАЧА: -
ДАТА ЗАБОРА (ДД/ММ/ГГГГ) : 21.01.2025 ДАТА ПОЛУЧЕНИЯ (ДД/ММ/ГГГГ) : 22.01.2025	ДАТА ОТЧЕТА: (ДД/ММ/ГГГГ) 24/01/2025

Результаты исследования процентное содержание вкДНК плода: 9,3%

ХРОМОСОМА	РЕЗУЛЬТАТ	ВЕРОЯТНОСТЬ	РЕКОМЕНДАЦИИ
Трисомия 21 (T21)	Высокая вероятность	Более, чем 99/100 (99%)	Консультация генетика и дополнительное исследование
Трисомия 18 (T18)	Низкая вероятность	Менее, чем 1/10 000 (0,01%)	Обсудить результаты с пациентом
Трисомия 13 (T13)	Низкая вероятность	Менее, чем 1/10 000 (0,01%)	Обсудить результаты с пациентом

Пол плода	Мужской
Панель анеуплоидии половых хромосом	Низкая вероятность

ОПИСАНИЕ ТЕСТА

Пrenatalный Тест Harmony® измеряет относительную долю хромосом для оценки трисомии 21, 18 и 13. Harmony® проводит направленный анализ внеклеточной ДНК (вкДНК) в крови матери и учитывает фетальную фракцию вкДНК в результатах теста. Результаты теста также учитывают соответствующую вероятность по возрасту матери (или возрасту донора яйцеклетки) и по сроку беременности на основании предоставленной вместе с тестируемым образцом информации. Результат оценки менее 1% определяется как низкая вероятность, а 1% или более определяется как высокая вероятность. Harmony валидирована для одноплодных беременностей и для беременностей двойней при сроках беременности не менее 10 недель. Harmony не валидирована для использования при беременностях с более чем двумя эмбрионами, «исчезнувшим» близнецом, мозаицизмом, частичной хромосомной анеуплоидией, транслокацией, материнской анеуплоидией, трансплантацией, злокачественными опухолями или у женщин в возрасте до 18 лет. Harmony не выявляет дефекты развития нервной трубки. Результаты для двойни отражают вероятность того, что по крайней мере один плод поражен. Анализ вкДНК не всегда соотносится с генотипом плода. Не у всех анеуплоидных плодов будет результат с высокой вероятностью, а у некоторых зуплоидных плодов будет результат с высокой вероятностью.

Тест пола плода определяет количество Y хромосомы. Результат «женский» указывает на отсутствие выявления Y хромосомы, а результат «мужской» указывает на выявление Y хромосомы. Это не исключает анеуплоидию половых хромосом. При беременности двойней результат «мужской» говорит о наличии одного или двух плодов мужского пола.

Панель анеуплоидии половых хромосом (АПХ) измеряет пропорции X и Y хромосом. Состояния половых хромосом (моносомия X, ХХУ, ХУУ, ХХХ, ХХУУ) отражаются в отчете при вероятности 1% или более. Результат ХУУ или ХХУУ означает наличие двух или более Y хромосом плода. Панель анеуплоидии половых хромосом была валидирована только для одноплодных беременностей.

ДАННЫЕ КЛИНИЧЕСКОЙ ВАЛИДАЦИИ ИЗ ВКЛАДЫША ПРОДУКТА HARMONY®

	Вероятность выявления	Вероятность ложноположительных
T21	107/108	0/641
T18	29/29	0/641
T13	12/12	0/641

Вероятность выявления и вероятность ложноположительного (дискордантного) результата основаны на отсчете вероятности 1/100 (1%). Поскольку такие заболевания встречаются редко, проанализировано лишь ограниченное количество беременностей двойней с анеуплоидией. Прогностическая ценность отрицательного результата для трисомии 21, 18 и 13 составляет свыше 99%. Прогностическая ценность положительного результата (ПЦПР) зависит от распространенности. Отраженный в отчете результат вероятности не является эквивалентом ПЦПР. Больше информации о ПЦПР здесь: <http://www.harmonytest.com/PPV>

Пол плода: Точность 786/787 для мужского или женского пола.
Панель АПХ: Вероятность выявления 15/15; частота ложноположительных результатов 2/725.

*ССЫЛКИ: Stokowski R et al. Prenatal Diagnosis 2015; 35, 1-4; IFU-1290 Инструкция по использованию набора для invitro диагностики Harmony. Клинические данные основаны на серии образцов, проанализированных с помощью количественного анализа на основе технологии микрочипов. Характеристики теста могут отличаться в зависимости от лаборатории, проводящей тестирование.
Prenatalный Тест Harmony® был разработан компанией «Ariosa Diagnostics» (Сан-Хосе, штат Калифорния, США), «Реагенты Harmony®» и программное обеспечение системы Ariosa cell-free DNA System (AcfS), используемое как часть Prenatalного Теста Harmony, имеют маркировку CE в соответствии с Директивой 98/79/ЕС по диагностике in vitro. Harmony представляет собой неинвазивный пренатальный тест (НИПТ), основанный на анализе внеклеточной ДНК. Результаты предназначены для пренатального скрининга и не должны использоваться в качестве основания для постановки диагноза. Harmony не проводит скрининг на возможные хромосомные или генетические заболевания, кроме тех, которые ясно указаны в этом документе. Прежде чем принимать любое решение о лечении, все женщины должны обсудить свои результаты с врачом, который может порекомендовать подтверждающее диагностическое тестирование в случае необходимости.
HARMONY и ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ТЕСТ HARMONY и их графическое изображение являются торговыми марками компании Ariosa Diagnostics, Inc. в США. HARMONY является зарегистрированной торговой маркой группы компаний Roche в других странах. Все остальные торговые марки являются собственностью их правообладателей.

Cenata GmbH, Paul-Ehrlich-Str. 23, 72076 Tübingen

Cenata GmbH
 Paul-Ehrlich-Str. 23
 72076 Tübingen
 Tel: +49 (0)7071 565 44 430
 Fax: +49 (0)7071 565 44 444
 info@cenata.de
 www.cenata.de

Company name
 Company street
 Company city
 Company country

Date of medical report Jan 24, 2025

Medical report - Harmony® Prenatal Test

PATIENT NAME:	Patient name	DATE OF BIRTH:	03.02.1984
LAB No.:	12345678	YOUR NUMBER:	12345
COLLECTION DATE:	21.01.2025 08:07	PATIENT AGE:	40 years
DATE OF SAMPLE ENTRY:	22.01.2025 12:09	BODY WEIGHT:	60.0 kg
GESTATIONAL AGE:	11 weeks 6 days		
# OF FETUSES:	1		
IVF STATUS:	non-IVF pregnancy	PRIMARY SAMPLE:	cfDNA blood collection tube

Test Results

Harmony® Test: Suspicious

	Results	Normal Range
Fetal cfDNA Percentage	9.3%	≥4%
1 Probability for Trisomy 21	high risk (>99%)	<1%
2 Probability for Trisomy 18	low risk (<0.01%)	<1%
3 Probability for Trisomy 13	low risk (<0.01%)	<1%
4 Probability of sex chromosome aneuploidies	low risk (<0.01%)	<1%
Sex chromosome analysis	XY	
5 Fetal Sex	male	

Interpretation

The Harmony® Test is a highly accurate screening test for fetal chromosomal abnormalities. The test is not validated as a diagnostic procedure. False-positive and false-negative results can, though relatively rarely, occur. The Harmony® Test is not validated for use in pregnancies with more than two fetuses, vanishing twin syndrome, chromosomal mosaicism, partial chromosomal aneuploidy, translocations, maternal aneuploidy, post-transplant state, or active cancer. The test was performed by Cenata GmbH, Tübingen, Germany.

- The result indicates a high risk for a fetal trisomy 21. The probability result reported is not equivalent to the PPV (positive predictive value) for the presence of the aneuploidy. Based on the performance values of the Harmony® Test (sensitivity 99.5%, specificity 99.96%), the age-adjusted PPV is 97%. The PPV indicates the probability that a trisomy 21 is present in the fetus. Please note that the PPV is conditional on prior risk factors. If an ultrasound examination indicated an increased risk for trisomy 21 or if other reasons for an increased trisomy 21 probability exist (such as trisomy 21 in a previous pregnancy), the PPV is significantly increased. Further investigation by means of an invasive procedure (CVS/ amniocentesis) and subsequent chromosome analysis is recommended. We recommend the communication of the findings in the context of detailed genetic counseling.

Cenata GmbH, Paul-Ehrlich-Str. 23, 72076 Tübingen

Cenata GmbH
 Paul-Ehrlich-Str. 23
 72076 Tübingen
 Tel: +49 (0)7071 565 44 430
 Fax: +49 (0)7071 565 44 444
 info@cenata.de
 www.cenata.de

Company name
 Company street
 Company city
 Company country

Date of medical report Jan 24, 2025

Medical report - Harmony® Prenatal Test

PATIENT NAME:	Patient name	DATE OF BIRTH:	03.02.1984
LAB No.:	12777844	YOUR NUMBER:	12345
COLLECTION DATE:	21.01.2025 08:07	PATIENT AGE:	40 years

- 2 Unsuspectious finding with low risk for the presence of a trisomy 18. The detection rate of the Harmony® Test in singleton pregnancies for a fetal trisomy 18 is 97.4% at a false-positive rate of 0.02% (n = 22,399) (Stokowski et al., Prenat. Diagn. 2015; 35: 1243–1246). For twin pregnancies, the detection rate of the Harmony® test for trisomy 18 is 92.8% at a false positive rate of 0.01% (n = 6,840) (Judah et al., Ultrasound Obstet Gynecol. 2021; 58:178–189).
- 3 Unsuspectious finding with low risk for the presence of a trisomy 13. The detection rate of the Harmony® Test for a fetal trisomy 13 in singleton pregnancies is about 93.8% at a false-positive rate of 0.02% (n = 14,243) (Stokowski et al., Prenat. Diagn. 2015;35:1243–1246). For twin pregnancies, the detection rate of the Harmony® test for trisomy 13 is 94.7% at a false positive rate of 0.10% (n = 6,290) (Judah et al., Ultrasound Obstet Gynecol. 2021; 58:178–189).
- 4 Unsuspectious finding. No increased risk for the presence of an X/Y-chromosomal disorder. The detection rate of the Harmony® test for X/Y-chromosomal aneuploidies is approximately 94% for singleton pregnancies (Hooks et al, Prenat. Diagn. 2014; 34:496-499; Nicolaidis et al, Fetal Diagn. Ther. 2014; 35: 1-6.) at a false-positive rate of 0.14% (n=61606) (Lüthgens et al., Prenat. Diagn. 2021; 41: 1258- 1263).
- 5 The fetal sex analysis determines the presence of Y-chromosomal cell-free DNA sequences. A “female” result indicates the absence of a Y chromosome and a “male” result indicates the presence of a Y chromosome. In the present test Y-chromosomal sequences could be detected in the maternal blood, which indicates that the fetus is male. The accuracy of the fetal sex determination is > 99% (95%-CI: 99.2 - 100%). The fetal sex test does not exclude sex chromosome aneuploidy.

For any inquiries please contact us per email (info@cenata.de) or phone under the number +49 (0)7071 565 44 430.

Validated by



Dr. med. Kai Lüthgens



Dr. rer. nat. Monika Sinzel