



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)	14.11.1984	НАЗВАНИЕ КЛИНИКИ:	Company name
НОМЕР ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ:	12345	ВРАЧ-КОНСУЛЬТАНТ, ОФОРМИВШИЙ НАПРАВЛЕНИЕ:	-
ЛАБОРАТОРНЫЙ ИДЕНТИФИКАТОР:	6112734454	НОМЕР ФАКСА ВРАЧА-КОНСУЛЬТАНТА, ОФОРМИВШЕГО НАПРАВЛЕНИЕ:	-
ДРУГОЙ ИДЕНТИФИКАТОР:	-	ДРУГОЙ ВРАЧ:	-
СРОК БЕРЕМЕННОСТИ:	13 недель 1 день	НОМЕР ФАКСА ДРУГОГО ВРАЧА:	-
КОЛИЧЕСТВО ПЛОДОВ:	1	ДАТА ОТЧЕТА: (ДД/ММ/ГГГГ)	24/01/2025
ЭКО СТАТУС:	37 возраст собственная яйцеклетка		
ДАТА ЗАБОРА (ДД/ММ/ГГГГ) :	21.01.2025	ДАТА ПОЛУЧЕНИЯ (ДД/ММ/ГГГГ) :	22.01.2025

### Результаты исследования

процентное содержание вкДНК плода: 18,4%

ХРОМОСОМА	РЕЗУЛЬТАТ	ВЕРОЯТНОСТЬ	РЕКОМЕНДАЦИИ
Трисомия 21 (T21)	Низкая вероятность	Менее, чем 1/10 000 (0,01%)	Обсудить результаты с пациентом
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

<b>Пол плода</b>	<b>Мужской</b>
<b>22q11.2</b>	<b>Не обнаружено признаков делеции</b>

#### 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.

Тест 22q11.2 использует таргетный анализ фрагментов вкДНК из участка длиной 3 Мб 22q11.21 для определения вероятности делеции. Результат «Высокая вероятность делеции» указывает на то, что анализ обнаружил снижение содержания этих фрагментов вкДНК, что соответствует делеции в участке 22q11.21, которая может относиться к плоду, к матери или к обим. Результат «Не обнаружено признаков делеции» указывает на то, что анализ не обнаружил увеличение вероятности делеции в участке 22q11.21. Не все плоды с делециями 22q11.2 будут классифицированы как высокая вероятность. Этот тест не исключает вероятность наличия у плода другой клинически значимой анеуплоидии, заболеваний, связанных с мутацией отдельных генов, микроделций или микродупликаций. Женщинам с установленной делецией 22q11.2 этот тест проводить не следует. Тест 22q11.2 был валидирован только для одноплодных беременностей.

#### ДАННЫЕ КЛИНИЧЕСКОЙ ВАЛИДАЦИИ ИЗ ВКЛАДЫША ПРОДУКТА HARMONY®

	Вероятность выявления	Вероятность ложноположительных
<b>T21</b>	107/108	0/641
<b>T18</b>	29/29	0/641
<b>T13</b>	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/PRV>

**Пол плода:** Точность 786/787 для мужского или женского пола.

**22q11.2:** Ограниченное количество случаев 22q11.2 было оценено до настоящего времени.

\*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 командой «Ариоза Диагностика» (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 оснований 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.

Company name  
 Company street  
 Company city  
 Company country

Date of medical report Jan 24, 2025

## Medical report - Harmony® Prenatal Test

<b>PATIENT NAME:</b>	Patient name	<b>DATE OF BIRTH:</b>	14.11.1984
<b>LAB No.:</b>	12345678	<b>YOUR NUMBER:</b>	12345
<b>COLLECTION DATE:</b>	21.01.2025 17:54	<b>PATIENT AGE:</b>	40 years
<b>DATE OF SAMPLE ENTRY:</b>	22.01.2025 12:28	<b>BODY WEIGHT:</b>	77.2 kg
<b>GESTATIONAL AGE:</b>	13 weeks 1 day		
<b># OF FETUSES:</b>	1		
<b>IVF STATUS:</b>	self egg donor	<b>PRIMARY SAMPLE:</b>	cfDNA blood collection tube
<b>EGG DONOR AGE:</b>	37 years		

## Test Results

### Harmony® Test: Unsuspicious

	Results	Normal Range
Fetal cfDNA Percentage	18.4%	≥4%
1 Probability for Trisomy 21	low risk (<0.01%)	<1%
2 Probability for Trisomy 18	low risk (<0.01%)	<1%
3 Probability for Trisomy 13	low risk (<0.01%)	<1%
4 Probability for 22q11.2 / DiGeorge syndrome	low risk	low risk
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.

- Unsuspicious finding with low risk for the presence of a trisomy 21.** The detection rate of the Harmony® Test for a fetal trisomy 21 is > 99% at a false-positive rate of 0.04% (n = 23,155) (Stokowski et al., Prenat. Diagn. 2015;35:1243–1246).
- Unsuspicious 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).
- Unsuspicious 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).

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

Company name  
Company street  
Company city  
Company country

**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

Date of medical report Jan 24, 2025

## Medical report - Harmony® Prenatal Test

<b>PATIENT NAME:</b>	1284769 1284769	<b>DATE OF BIRTH:</b>	14.11.1984
<b>LAB No.:</b>	12345678	<b>YOUR NUMBER:</b>	12345
<b>COLLECTION DATE:</b>	21.01.2025 17:54	<b>PATIENT AGE:</b>	40 years

- 4 Unsuspicious finding. No increased risk for a fetal microdeletion 22q11.2 (DiGeorge syndrome).** About 15% of the cases of a microdeletion 22q11.2 show deletions of less than 3 megabases. Including these smaller deletions, the Harmony® Test has a detection rate of about 75% for this genetic disorder (*Schmid et al, Fetal Diagn Ther. 2017 Nov 8. doi: 10.1159/000484317*). Therefore, an unsuspecting result does not rule out a fetal microdeletion 22q11.2 with certainty.
- 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