

検査結果説明書

(Explanation of Inspection Results)

Verifi™ Plus prenatal screening report

Verifi™ Plus Prenatal Test

REPORT RELEASED

Date: Time:

PROVIDER INFORMATION
NIPT JAPAN Co.,Ltd
1-6-17, Kajicho
Tokyo 101-0044
Phone: +81-3-6262-7771
Fax:

SECOND RECIPIENT

PATIENT INFORMATION
Yamada Hanako
DOB: 08/09/1978
GA: 12 weeks
Indication:
Medical record/patient ID:

SAMPLE INFORMATION
Client Sample ID:
NPJ
Order ID
Date of Draw
Date Received
Pregnancy Type:
Singleton

ANEUPLOIDY DETECTED

RESULTS SUMMARY:

① NEGATIVE...陰性(リスクが低い)

② POSITIVE...陽性(リスクが高い)

④

CHROMOSOME	RESULTS	PPV (%)
Chromosome 21	NEGATIVE: No aneuploidy detected Results consistent with two copies of chromosome 21	86.5%
Chromosome 18	POSITIVE: Aneuploidy detected Results consistent with pregnancy at increased risk for trisomy 18	
Chromosome 13	NEGATIVE: No aneuploidy detected Results consistent with two copies of chromosome 13	NA*
All Other Autosomal Chromosomes	POSITIVE: Aneuploidy detected Results consistent with pregnancy at increased risk for trisomy 7	
Sex Chromosomes	NEGATIVE: No aneuploidy detected Results consistent with two sex chromosomes (XX)	③ 性別判定...XX 女児 / XY 男児
Microdeletions (1p36 deletion, 4p16.3, 5p15.2, 15q11.2, 22q11.2 deletion)	NEGATIVE: No abnormality detected Results consistent with no microdeletions detected in the regions of 1p36, 4p16.3, 5p15.2, 15q11.2, 22q11.2	

CLINICAL COMMENTS: This is a screening test; therefore false positive and false negative results can occur. Results may be reflective of fetal, placental, or maternal conditions. No irreversible clinical decision should be made based on these screening results alone. Clinical correlation is indicated. If definitive diagnosis is desired, chorionic villus sampling or amniocentesis would be necessary. For more clinical information, please refer to the physician information sheet on the following page[s] of the report. Genetic counseling is recommended. The fetal fraction (⑥) is estimated to be 9%. FF estimation is one component of this algorithm and is combined with other quality metrics to determine the confidence in the results. FF estimate is not used in isolation to exclude samples. Positive predictive value (PPV) is calculated based on stated performance, maternal and gestational age as provided on the Test Requisition Form (TRF). Other factors may impact the patient specific PPV. For more information about PPV please visit us at www.illumina.com/ppv.

PERFORMANCE AND LIMITATIONS

LIMITATIONS OF THE TEST: This prenatal test is validated for aneuploidy of any chromosome, including 21, 13, 18, X, and Y and for specific deletions in chromosomal regions 1p36, 4p16.3, 5p15.2, 15q11.2, 22q11.2, in singleton pregnancies, with gestational age of at least 10 weeks 0 days. This is a screening test that looks only for specific chromosomal abnormalities. A normal result does not eliminate the possibility that the pregnancy is associated with other chromosomal or subchromosomal abnormalities, birth defects, genetic conditions, or other conditions, such as open neural tube defects or autism.

There is a small possibility that the test results might not reflect the chromosomes of the fetus, but may reflect chromosomal changes of the placenta (confined placental mosaicism, CPM) or of your maternal chromosomal abnormalities. Examples include maternal XXX, sex chromosome status, or benign and malignant maternal neoplasm. CPM may be associated with a higher chance for pregnancy complications or for uniparental disomy (UPD), which may affect the growth and development of the fetus. Some of these rare chromosomal aneuploidies may only occur in mosaic form. Clinical consequences depend on the chromosome involved and can not be predicted prenatally. This test, like many tests, have limitations, including false negative and false positive results. A negative test result does not eliminate the possibility of chromosomal abnormalities for the tested chromosomes or microdeletions. See performance metrics for test performance.

PERFORMANCE METRICS:

Chromosome	N	Sensitivity	95% CI	Specificity	95% CI	Accuracy	95% CI
21	500	99.9% (90/90)	96.0-100.0	99.8% (409/410)	98.7-100.0	—	—
18	501	97.4% (37/38)	86.2-99.9	99.6% (461/463)	98.5-100.0	—	—
13	501	87.5% (14/16)	61.7-98.5	99.9% (485/485)	99.2-100.0	—	—
Chromosome	N	Sensitivity	95% CI	Specificity	95% CI	Accuracy	95% CI
Monosomy X	508	95% (19/20)	75.0-99.9	99.0% (483/488)	97.6-99.7	—	—
XX	508	97.6% (243/249)	94.4-99.9	99.2% (257/259)	97.2-99.9	98.4%	96.9-99.3
XY	508	99.1% (227/229)	98.9-99.9	98.9% (276/279)	96.9-99.8	99.0%	97.7-99.7
XXX/XXY/XXY	Other sex aneuploidies will be reported if detected. (Limited data of these more rare aneuploidies preclude performance calculations.)						
Microdeletions, Copy Number Variants, & other autosomal aneuploidies	Microdeletions, Copy Number Variants (CNVs) and other autosomal aneuploidies if requested and detected will be reported. (Limited data of these more rare abnormalities preclude performance calculations.)						

† Data on file at Illumina, Inc. regarding Performance and Method Comparison studies.

① NEGATIVE ...陰性(リスクが低い)を意味します。

② POSITIVE ...陽性(リスクが高い)を意味します。※赤字で表記されています。

③ 性別の通知 ... (XX)=女児、(XY)=男児

※双胎妊娠の場合は下記をご参照ください。

absence of Y chromosome material ...両方とも女児となります。

presence of Y chromosome material...片方が男児もしくは両方とも男児となります。

④ PPV (%) ...陽性の的中率を表示しています。※陽性の項目があった場合、13, 18, 21 のみで表示されます。

NA* ...十分な疾患例がなく、年齢・週数で陽性確率を出すための統計データが無く表示できません。

⑤ Chromosomes	常染色体
All Other Autosomal Chromosomes	全染色体
Sex Chromosomes	性染色体
Microdeletions	微小欠失

⑥ CLINICAL COMMENTS：本検査はスクリーニングテストです。したがって、偽陽性および偽陰性の結果が発生する可能性があります。結果は、胎児、胎盤、または母体の状態を反映している場合があります。これらのスクリーニング結果のみに基づいて、不可逆的な臨床的決定を下すべきではありません。臨床的相関が示されています。確定診断が必要な場合は、絨毛検査または羊水検査が必要です。その際は遺伝カウンセリングが推奨されます。胎児 DNA の割合 (FF) は 23% と推定されます。FF 推定値は、Verifi Plus™ アルゴリズムの 1 つのコンポーネントであり、他の品質メトリックと組み合わせて結果の信頼性を判断します。FF 推定値はサンプルを除外するために単独では使用されません。FF 推定値の低いサンプルについては、十分な塩基配列決定法範囲シーケンスカバレッジを得るため FF 推定値が低いサンプルを必要とする測定基準を実装しています。この測定基準の基準値を満たさないサンプルは検査できません。それにもかかわらず、FF 測定値が低い検体では分析の実行が低下する可能性があります。

陽性的中率 (PPV) は、検査結果 (TRF) に記載されている規定のパフォーマンス、母体年齢および妊娠年齢に基づいて計算されます。他の要因が患者固有の PPV に影響する場合があります。

* 21、13、18、X、または Y 以外の染色体を含む異数性はまれであり、有病率は利用できないため、PPV の正確な計算ができません。

**性染色体異常のパフォーマンスデータは限られているため、PPV の正確な計算はできません。

***微小欠失検査のパフォーマンスデータは限られているため、PPV の正確な計算はできません。(一部抜粋)

⑦ LIMITATIONS OF THE TEST：本検査は、21、13、18、X と Y を含む全て染色体、そして、染色体領域 1p36、4p16.3、5p15.2、15q11.2、22q11.2 の微小欠失による染色体異常 (少なくとも妊娠 10 週 0 日以降、単胎妊娠のみ)。これは、特異的な染色体異常だけを検査するスクリーニング検査である。正常な結果は、胎児が他の染色体異常、先天性欠損症、遺伝的状态 (例えば開放性神経管欠損または自閉症など) を伴うという可能性はなくなりません。検査結果が胎児の染色体を反映していない可能性があります。胎盤 (限られた胎盤モザイク型、CPM) の、または、あなた (母体の染色体異常) 反映している可能性がわずかにあります。例には、母親の XXX、性染色体の異常または良性および悪性母系性腫瘍などです。CPM は妊娠合併症や片親性ダイソミー (UPD) の可能性が高くなる可能性があります。それは胎児の成長と発達に影響を及ぼす可能性があります。これらの珍しい染色体異常の一部は、モザイク型でのみ発生する場合があります。臨床結果は関係する染色体に依存し、出生前に予測されることができない。この検査 (他の多くの検査など) には限界 (偽陰性と偽陽性結果を含む) があります。陰性の結果でも、検査された染色体または微小欠失のために染色体異常の可能性がわずかにあります。検査についてはパフォーマンスメトリックを参照してください。(一部抜粋)

⑧ ■Sensitivity…感度 ■Specificity…特異度 ■95% CL…両側 95%の信頼区間 ■Accuracy…精度

検査結果で陽性 (リスクが高い) と判定が出た場合は、該当する遺伝子番号の結果の記述が赤字で「POSITIVE」と表示されます。陰性の場合、記述がありません。(21, 18, 13 番の染色体を除く) 微小欠失および他の常染色体異数性が検出された場合、何番染色体に異常がある、または、どの箇所の微小欠失があるかといった内容につきましては、検査結果説明書の⑥の上部の箇所で報告されます。なお、21, 18, 13, MX, XX, XY 以外の染色体や微小欠失につきましては、データ数が限られているため、⑧のようなベリナタ・ヘルス社が公表する数値は無く、評価対象から除外されています。