

MaterniT[®]

GENOME

Plně validovaný
celogenomový neinvazivní
prenatální test (NIPT)



 **Integrated**
GENETICS
.....
LabCorp Specialty Testing Group

 **Vaše laboratoře**



V čem je jiný

Díky kombinaci velké hloubky sekvenčního čtení a zpracování špičkovými experty nabízí test **MaterniT® GENOME** na rozdíl od jiných dostupných neinvazivních prenatalních testů široké pokrytí celého genomu.

Jako u většiny neinvazivních prenatalních testů je k provedení testu MaterniT GENOME třeba pouze běžný odběr krve možný již od devátého týdne těhotenství.

Test identifikuje běžné trizomie (chromozomy 21, 18 a 13), aneuploidie pohlavních chromozomů a navíc detekuje sedm klinicky významných mikrodelečních syndromů.

VÝSLEDKY DELECÍ/DUPLIKACÍ ≥ 7 Mb... A KLINICKY RELEVANTNÍCH MIKRODELECÍ < 7 Mb²

Analyzuje také všechny ostatní chromozomy a může poskytnout informaci o klinicky významných mikrodelecích a o přebývajícím nebo chybějícím genetickém materiálu ≥ 7 Mb napříč celým genomem – což ostatní neinvazivní prenatalní testy běžně neumožňují.

Analýza všech chromozomů



1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12



13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 X Y
MaterniT GENOME



1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12



13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 X Y
Ostatní neinvazivní prenatalní testy

Díky schopnosti analyzovat chromozomální materiál celého genomu je test MaterniT GENOME ideálním řešením pro vysoce rizikové případy, kdy si pacientka přeje vyhnout se některé z invazivních diagnostických procedur (odběr plodové vody, nebo odběr choriových klků), nebo tam, kde screening nejčastějších aneuploidií nemusí být dostačující. Nedávné případové studie provedené s testem MaterniT GENOME prezentovaly nálezy, které nejsou detekovatelné konvenčními testy NIPT (pro další informace kontaktujte zástupce společnosti Sequenom Laboratories nebo navštivte stránky sequenom.com/company/clinical-updates).

Test MaterniT GENOME poskytuje úroveň informací, které byly v minulosti dostupné jen z provedené karyotypové analýzy.

Je známo, že kryptické delecce nebo duplikace větší než 7 Mb nejsou rutinním stanovením prenatalního karyotypu detekovatelné³. Klinickým následkem této skutečnosti může být výskyt komplexních vážných fetálních anomálií. Naštěstí výsledky získané na základě analýzy dostupných abnormálních případů ukazují, že test MaterniT GENOME může identifikovat v celém genomu více než 95 % delecí nebo duplikací, které jsou ≥ 7 Mb⁴. To umožňuje rozsáhlý neinvazivní fetální chromozomální screening.

VYŠŠÍ STANDARD PRO VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ NA PŘÍTOMNOST DIGEORGEOVA SYNDROMU

Mikrodelece 22q11.2 je spojena s DiGeorgeovým syndromem, který podle americké Národní lékařské knihovny postihuje jedno ze 4 000 těhotenství⁵.

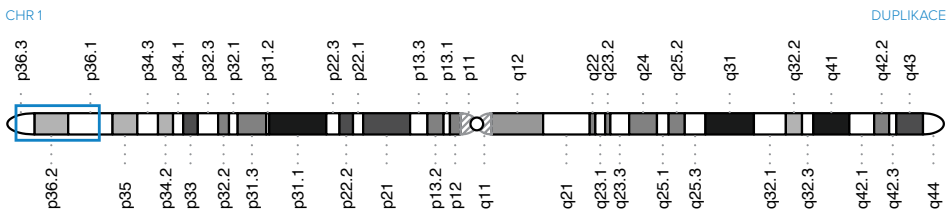
S vykazovanou prahovou hodnotou fetální frakce ≥ 4 %, senzitivitou 74 % a specificitou 99,9 % pro mikrodeleci⁶ 22q11.2, nastavuje test MaterniT GENOME vyšší standard v odhalování této závažné chromozomální abnormality.

OVĚŘENÉ PROVEDENÍ, JEDNOZNAČNÉ VÝSLEDKY

Společnosti Sequenom a Integrated Genetics jsou již z minulosti známé svými inovacemi, přičemž každé vylepšení NIPT je podloženo spolehlivými výsledky a podporován rozsáhlými validačními studiemi.

Validační testování testu MaterniT GENOME, založené na této historii, rozšiřuje předchozí práce na celogenomových analýzách tak, aby bylo dosaženo vysoce přesných výsledků.

Test MaterniT GENOME poskytuje propracovanou analýzu DNA. Výsledek je vydáván v takové podobě (viz příklad chromozomového ideogramu níže), aby byla usnadněna komunikace mezi lékařem a pacientkou.



Pro snadší porozumění obsahuje výsledková zpráva také ideogram chromozomu s abnormálními nálezy. Tento příklad ukazuje přibližně 15,3 Mb nadbytečného materiálu chromozomu 1, což je následek duplikace v oblasti p36.3–p36.1.

ONEMOCNĚNÍ	VÝSLEDEK
AUTOZOMÁLNÍ ANEUPLOIDIE	
Trizomie 21 (Downův syndrom)	Negativní
Trizomie 18 (Edwardsův syndrom)	Negativní
Trizomie 13 (Patauův syndrom)	Negativní
Jiné autozomální aneuploidie	Negativní
ANEUPLOIDIE POHLAVNÍCH CHROMOZOMŮ	
Pohlaví plodu	Konzistentní s ženským
Monozomie X (Turnerův syndrom)	Negativní
XYY (syndrom Jacobsové)	Negativní
XXY (Klinefelterův syndrom)	Negativní
XXX (Triple X syndrom)	Negativní
CELOGENOMOVÉ VARIANTY POCITU KOPIÍ ≥ 7 Mb	
Duplikace/delece ≥ 7 Mb	Pozitivní
VYBRANÉ MIKRODELECE	
22q11 delecce (spojená s DiGeorgeovým syndromem)	Negativní
15q11 delecce (spojená s Prader-Willi/Angelmanovým syndromem)	Negativní
11q23 delecce (spojená s Jacobsenovým syndromem)	Negativní
8q24 delecce (spojená s Langer-Giedionovým syndromem)	Negativní
5p15 delecce (spojená s Cri du chat syndromem)	Negativní
4p16 delecce (spojená s Wolf-Hirschhornovým syndromem)	Negativní
1p36 deleční syndrom	Negativní

Pro každou testovanou oblast chromozomu je vydán jasný výsledek *Pozitivní* nebo *Negativní*.

Dotazy ze zahraničí (mimo USA):

sqnm-internationalupdates@labcorp.com

Sequenom Laboratories
3595 John Hopkins Court
San Diego, CA 92121



Prohlédněte si krátká videa
o genetickém testování:

www.integratedgenetics.com/videos

Sequenom a Integrated Genetics jsou ochrannými známkami společnosti Laboratory Corporation of America® Holdings. Společnost Sequenom, Inc. je dceřinou společností společnosti Laboratory Corporation of America Holdings. Společnost Sequenom Center for Molecular Medicine, LLC d/b/a Sequenom Laboratories je dceřinou společností společnosti Sequenom, Inc. Integrated Genetics je ochrannou známkou užívanou společností Esoterix Genetic Laboratories, LLC, dceřinou společností společnosti Laboratory Corporation of America Holdings.



Vaše laboratoře s.r.o.

U Lomu 638 (Tomášov)
760 01 Zlín

materni@vaselaboratore.cz

www.maternit21.cz
www.neinvazivnitestovani.cz
www.vaselaboratore.cz

tel.: + 420 606 705 622

REFERENCE

1. Interní data.
2. Lefkowitz RB, Tynan JA, Liu T, et al. Clinical validation of a noninvasive prenatal test for genomewide detection of fetal copy number variants. *Am J Obstet Gynecol* 2016;215:227.e1-16.
3. Di Gregorio E, et al. Large cryptic genomic rearrangements with apparently normal karyotypes detected by array-CGH. *Mol Cytogenet.* 2014;7(82).
4. Norton ME, Baer RJ, Wagner RJ, et al. Cell-free DNA vs sequential screening for the detection of fetal chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 2016;214:727.e1-6.
5. "22q11.2 Deletion Syndrome." Genetics Home Reference. US National Library of Medicine, 6 Dec. 2016. Web. 8 Dec. 2016.
6. Interní data. Sensitivity estimated across the observed size distribution of DiGeorge syndrome [per ISCA database nstd37] and across the range of fetal fractions observed in routine clinical NIPT.