

MaterniT[®]

21 PLUS

Vaše pacientky si zaslouží
více, proto chtějte více
i od testu NIPT



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

 **Vaše laboratoře**

MaterniT[®]

21 PLUS



Pokud není váš současný test NIPT vyhovující, použijte test MaterniT 21 PLUS, kompletní klinické řešení NIPT.²⁻⁵

Čas, zkušenost a důvěra jsou cennými zdroji v jakékoli praxi. Test MaterniT 21 PLUS poskytuje rychlé, spolehlivé a efektivní prenatalní screeningové výsledky a umožňuje vám smysluplné využití času.

Společnost Integrated Genetics provedla od zavedení technologie v roce 2011 přes 1 milion neinvazivních prenatalních testů (NIPT), včetně více než 30 000 testů dvojčat a 50 000 celogenomových testů⁶; to je rozsah zkušeností, které byste měli očekávat od NIPT.

Každá inovace je navržena tak, aby přinesla hmatatelnou výhodu vám i vašim pacientkám a aby došlo k vylepšení úrovně služeb.

MATERNIT 21 PLUS - NOVÉ MOŽNOSTI

	Rychlé výsledky, dříve v průběhu těhotenství	Doba zpracování 3–5 dní, odběr již v 9. týdnu těhotenství ⁷ , šetří čas pro efektivní management těhotenství, což je důležité zejména v případech vysoce rizikových těhotenství.
	Jasně výsledky s PPV a FF	Pozitivní prediktivní hodnota (PPV), fetální frakce (FF), pozitivní/negativní výsledek. Šetří čas strávený interpretací komplikovaných zpráv pacientů (k dispozici je EMR a online rozhraní pro objednávání a výsledky)
	Malé procento nereportovatelných výsledků a méně opakovaných odběrů	Celkem 0,9 % ⁸ , 2,4 % u pacientek vážících 90–100 kg ⁹
	Personalizace screeningu	Více než jen další NIPT ²⁻⁵ : CORE TEST – trizomie 13, 18, 21 OPTIONAL – aneuploidie pohlavních chromozomů, mikrolece a pohlaví plodu I jednočetná, dvojčetná, mnohočetná těhotenství I IVF / dárkyňe vajíček I odběr již v 9. týdnu těhotenství

*Od okamžiku doručení vzorku do naší laboratoře

Test MaterniT 21 PLUS nabízí rozšířené možnosti screeningu, oproti jiným neinvazivním prenatalním testům²⁻⁵

Poskytuje flexibilní možnosti a klinickou cestu, jak podpořit unikátní potřeby vaší praxe

	MaterniT [®] GENOME	MaterniT [®] 21 Plus	Other NIPTs**
Trizomie 13, 18, 21	✓	✓	✓
Pohlaví plodu	✓*	✓*	✓
Aneuploidie pohlavních chromozomů	✓	✓*	✓
Mikrodelece	✓	✓*	✓
Trizomie 16, 22	✓	✓*	
Cel genomové se subchromozomálními CNV	✓		

* Volitelné funkce.

** Panorama[®] Prenatal Screen² od společnosti Natera, Innatal[™] Prenatal Screen⁴ od společnosti Progenity, Harmony[®] Prenatal Test⁵ od společnosti Ariosa



Máme více než 30 let zkušeností na poli genetiky

ZÁKLADNÍ TEST	ODHAD POSTIŽENÝCH ŽIVĚ NAROZENÝCH DĚTÍ
Pohlaví plodu (volitelné)	
Trisomie 21 (Downův syndrom)	1 in 800 ²²
Trisomie 18 (Edwardsův syndrom)	1 in 5,000 ²³
Trisomie 13 (Patauův syndrom)	1 in 16,000 ²⁴
ANEUPLOIDIE POHLAVNÍCH CHROMEZOMŮ* (SCA)	
45,X (Turnerův syndrom)*	1 in 2,500 (dívky) ²⁵
47,XXY (Klinefelterův syndrom)*	1 in 500 to 1,000 (chlapci) ²⁶
47,XXX (Triple X syndrom)*	1 in 1,000 (dívky) ²⁷
47,XYY (XYY syndrom)*	
Klinicky významné mikrodelece a trisomie* (ESS)	
22q (DiGeorgeův syndrom)*	1 ze 4,000 ²⁹
5p (Cri du chat syndrom)*	1 ze 20,000 až 50,000 ³⁰
1p36 deleční syndrom*	1 z 5,000 až 10,000 ³¹
15q (Prader-Williho syndrom)*	1 z 10,000 až 30,000 ³²
15q (Angelmanův syndrom)*	1 z 12,000 až 20,000 ³³
11q (Jacobsenův syndrom)*	1 ze 100,000 ³⁴
8q (Langer-Giedionův syndrom)*	Vzácně ³⁵
4p (Wolf-Hirschhornův syndrom)*	1 z 50,000 ³⁶
Trisomie 16*	Vzácné (téměř ve všech případech vede k potratu) ³⁷
Trisomie 22*	Vzácné (téměř ve všech případech vede k potratu) ³⁸

* Hlášeno jako dodatečný nález; na vyžádání.



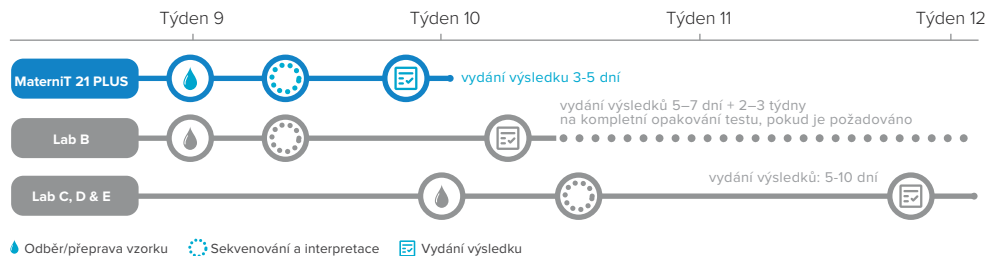
Test MaterniT 21 PLUS poskytuje vysoce spolehlivé výsledky v časnější fázi těhotenství než ostatní neinvazivní prenatalní testy^{3,5,10,11}

Nízké procento nereportovaných výsledků a dostupnost výsledků během 3–5 kalendářních dnů⁷ mohou poskytnout cenné informace v časně fázi těhotenství, kdy je třeba udělat zásadní rozhodnutí o managementu těhotenství. To může být obzvlášť důležité v případě vysoce rizikových těhotenství a v případě časného testování v 9. týdnu gestačního věku dítěte.

Selhání testu a opakované odběry vzorků zbytečně zvyšují náklady a nároky na čas a mohou být také příčinou nespokojenosti pacientek a poskytovatelů zdravotní péče, pokud jsou rozhodnutí odložena do pozdějších fází těhotenství. Dle publikovaných studií test MaterniT 21 PLUS vykazuje velmi nízkou 0,9%⁸ míru nereportovatelných výsledků testování trisomie 13, 18, 21 a nízkou 2,08% míru výsledků u vzorků odebraných v 9. týdnu těhotenství², což je pětikrát méně než 10,7 % výsledků publikovaných ostatními laboratořemi¹³.

Rychlé výsledky, nízká míra selhání. Když čas hraje nezbytnou roli, je vaší volbou test MaterniT 21 PLUS.

GEESTACNÍ STARI (TYDNY)

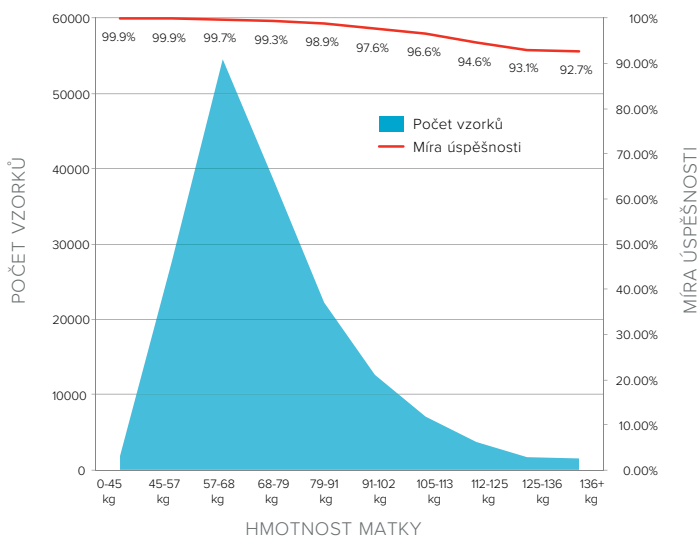


* Hlášeno jako dodatečný nález; na vyžádání.



97,6% míra úspěšnosti
při 90–100 kg

Test MaterniT 21 PLUS vykazuje velmi vysokou míru úspěšnosti, a to především u pacientek s vyšší hmotností.



Nereportovaný výsledek testu NIPT vyžaduje opakování vzorku a/nebo diagnostických postupů, což je častým problémem u matek s vyšší hmotností.

Test MaterniT 21 PLUS vykazuje velmi vysokou míru reportovatelných výsledků, a to především u pacientek s vyšší hmotností:

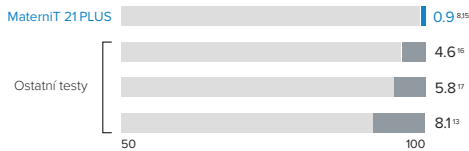
- 97,6 % u pacientek s hmotností v rozmezí 90–100 kg⁹
- 92,7 % u pacientek s hmotností 135 kg a více⁹

Některé neinvazivní prenatalní testy mají nízkou míru úspěšnosti odpovídající 72,5 % (odpovídající míra selhání 27,5 %) u pacientek s hmotností nad 90 kg.¹⁴



Vysoce spolehlivý a plně validovaný test. To jsou přednosti, které můžete očekávat od průkopníka testů NIPT.

Dle studií i zákazníků vykazuje test MaterniT 21 PLUS velmi nízkou míru nereportovatelných výsledků.



Test MaterniT 21 PLUS byl prověřen klinickými studiemi, zkoumajícími vzorky od více než 2 100 těhotných žen. Tabulka níže ukazuje hodnoty u aneuploidních vzorků ze 4 klinických studií a přesnost určení pohlaví plodu uvedenou v rámci další studie.

POZITIVNÍ VÝSLEDKY	SENZITIVITA	SPECIFICITA
210 z 212 - trizomie 21 ⁸¹⁵	99.1%	99.9%
59 z 59 - trizomie 18 ⁸⁵	> 99.9%	99.6%
11 z 12 - trizomie 13 ⁸⁵	91.7%	99.7%
8 z 8 mnohočetných těhotenství: 7 trizomií 21 1 trizomie 13 ¹⁸	> 99.9% míra detekce	
Pohlaví plodu ¹⁹	99.4% přesnost	
25 z 26 kombinované aneuploidie pohlavních chromozomů ²⁰	96.2%	96.2%

V rámci vysoce rizikové skupiny vykazuje test MaterniT 21 PLUS pozitivní prediktivní hodnotu vyšší než 97,9 % pro trizomii 21.²¹

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@vaselaboratoře.cz

www.maternit21.cz

www.neinvazivnitestovani.cz

www.vaselaboratoře.cz

tel.: + 420 606 705 622

REFERENCE

1. Illumina. https://www.illumina.com/clinical/illumina_clinical_Laboratory/verifiprenatal-tests.html. Poslední přístup 15. srpna 2018.
2. Natera. <https://www.natera.com/panorama-test/clinical-information>. Poslední přístup 15. srpna 2018.
3. Counsyl. <https://www.counsyl.com/services/prelude/clinical-info>. Poslední přístup 15. srpna 2018.
4. Progenity. <https://progenity.com/tests/innatal>. Poslední přístup 15. srpna 2018.
5. Harmony. <http://www.harmonytestusa.com/healthcare-professionals/providing-harmony>. Poslední přístup 15. srpna 2018.
6. Interní data
7. Interní data
8. Palomaki GE, Deciu C, Lambert-Messerlian GM, et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study. *GenetMed*. 2011;13(11):913-920.
9. Wardrop J, McCullough R, Boomer T, et al. Maternal weight-impact on noninvasive prenatal testing (NIPT). Clinical poster presented at ACOG annual meeting, Florida 2016.
10. Natera. <https://www.natera.com/panorama-test>. Poslední přístup 3. srpna 2018.
11. Progenity. <https://progenity.com/tests/innatal#practice>. Poslední přístup 3. srpna 2018.
12. Interní data
13. Pergament E, Cuckle H, Phil D, et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. *ObstetGynecol*. 2014August; 124(2 Pt 1): 210-218.
14. Dar P, Currow KJ, Gross SJ, et al. Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing. *Am J ObstetGynecol*. 2014 Nov;210(5):527.e1-527.e17.
15. Palomaki GE, Deciu C, Kloza EM, et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13, as well as Down syndrome: An international collaborative study. *Genet Med*. 2012;14(3):296-305
16. Norton ME, Brar H, Weiss J, et al. Non-invasive chromosomal evaluation (NICE) study: results of a multicenter, prospective, study for detection of fetal trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol*. 2012 Aug;207(2):137.e1-8.
17. Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol* 2012 May;119(5):890-901.
18. Canick JA, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, et al. DNA sequencing of maternal plasma to identify Down syndrome and other trisomies in multiple gestations. *PrenatDiagn*. 2012Aug;32(8):730-4.
19. Mazloom A, Gueitir Wang T, et al. Accuracy of noninvasive prenatal sex determination using massively parallel sequencing in samples from a large clinical validation study. Poster presented at American Society of Human Genetics annual meeting; 2012 Nov 6-10. San Francisco, CA.
20. Mazloom AR, Dzakula Z, Oeth P, et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *PrenatDiagn*. 2013 Jun;33(6):591-7.
21. Porreco RP, Garite TJ, Maurel K, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal trisomies 21, 18, 13 and the common sex chromosome aneuploidies from maternal blood using massively parallel genomic sequencing of DNA. *Am J ObstetGynecol*. 2014 Oct;211(4):365.e1-28.
22. Genetics Home Reference. 2012. Jun. Down syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome#statistics>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
23. Genetics Home Reference. 2012. Mar. Trisomy 18. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18#statistics>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
24. Genetics Home Reference. 2013. Nov. Trisomy 13. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13#statistics>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
25. Genetics Home Reference. 2012. Jan. Turner syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
26. Genetics Home Reference. 2013. Jan. Klinefelter syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
27. Genetics Home Reference. 2014. Jun. Triple X syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
28. Genetics Home Reference. 2009. Jan. 47,XXX syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/47xyy-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
29. Genetics Home Reference. 2013. Jul. 22. q11.2 deletion syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/q11.2-deletion-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
30. Genetics Home Reference. 2014. Feb. Cri-du-chat syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
31. Genetics Home Reference. 2014. Jun. Prader-Willi syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/prader-willi-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
32. Genetics Home Reference. 2015. May. Angelman syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/angelman-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
33. Genetics Home Reference. 2015. Sep. Jacobsen syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/jacobsen-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
34. Genetics Home Reference. 2015. Sep. Jacobsen syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/jacobsen-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
35. Genetics Home Reference. 2009. Feb. Langer-Giedion syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trichorhinophalangeal-syndrome-type-ii>. Poslední přístup 15. srpna 2018.
36. Genetics Home Reference. 2012. Apr. Wolf Hirschhorn syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/wolfhirschhorn-syndrome>. Poslední přístup 27. dubna 2016.
37. Disorders of Chromosome 16 Foundation. A brief (and basic) overview of Chromosome 16 disorders. 2011. http://www.trisomy16.org/about/what_are_doc16.html. Poslední přístup 27. dubna 2016.
38. Heinrich T, Nanda I, Rehm M, et al. Live-born Trisomy 22: Patient report and review. *MolSyndromol*. 2013 Jan;3(6): 262-269.
39. Interní data