

# SANCO

## Całogenomowy test prenatalny

Pierwsze całogenomowe nieinwazyjne badanie prenatalne (NIPT) wykonywane w całości zautomatyzowanym, wysokoprzepustowym Laboratorium w Polsce.



Diagnostyka+  
genetyczna



Test SANCO oparty jest na najnowszym rozwiązaniu VeriSeq firmy Illumina - światowego lidera sekwencjonowania nowej generacji. Z niewielkiej objętości krwi pobranej od ciężarnej, sekwencjonowane są miliony fragmentów DNA matki i płodu. Całogenomowy test prenatalny SANCO wykrywa ryzyko trisomii i monosomii wszystkich 23 par chromosomów oraz zespoły delecyjne i duplikacyjne o wielkości min. 7 mln par zasad.

### CAŁOGENOMOWY Test prenatalny SANCO:

- + bada cały genom płodu
- + wykrywa ryzyko trisomii i monosomii 23 par chromosomów
- + analizuje ponad 430 delecji i duplikacji wszystkich autosomów
- + określa ryzyko mozaikowości
- + wykrywa zespoły delecyjne i duplikacyjne wszystkich chromosomów
- + określa płeć płodu oraz umożliwia (opcjonalnie) oznaczenie RhD płodu
- + wykrywa ryzyko nieprawidłowości genetycznych mogących być przyczyną poronień
- + wykrywa ryzyko nieprawidłowości genetycznych mogących być przyczyną stanu przedrzucawkowego, IUGR i niskiej masy urodzeniowej
- + wykrywa ryzyko wystąpienia disomii jednorodzielskiej
- + umożliwia wczesne wykrycie choroby nowotworowej u ciężarnej
- + wynik dostępny w ciągu 5 dni roboczych od dnia przyjęcia próbki w Laboratorium
- + certyfikat CE IVD oraz certyfikat jakości EMQN na cały proces laboratoryjny
- + test uzyskał potwierdzenie zgodności z rozporządzeniem IVDR



2023, Wersja 1

## Zakres całogenomowego testu SANCO

### Trisomie wszystkich chromosomów autosomalnych:

- + 21 (zespół Downa), 18 (zespół Edwardsa), 13 (zespół Patau)
- + trisomie pozostałych autosomów

### Aneuploidie chromosomów płci:

- + monosomia X (zespół Turnera)
- + trisomia z dodatkowym X u mężczyzn, XXY (zespół Klinefeltera)
- + trisomia z dodatkowym X u kobiet, XXX (zespół XXX)
- + trisomia z dodatkowym Y u mężczyzn, XYY (zespół Jacobsa)

### Zespoły delecji i duplikacji we wszystkich chromosomach,

o wielkości co najmniej 7 milionów par zasad (Mpz), wykrywalność 74,1%, w tym:

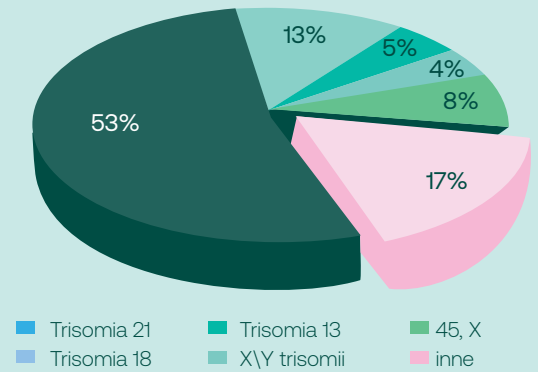
delecja p36, zespół Cri-du-chat (5p), duplikacja 12p, delecja 16p11.2-p12.2, zespół Palister-Kilian (izochromosom 12p), duplikacja 16p11.2-p12.2, zespół kociego oka (tetrasomia 22pter-22q11), delecja 2q33.1.

### Ryzyko wystąpienia mozaikowości w przypadku wykrycia trisomii

Płeć płodu: XX lub XY z prawdopodobieństwem 100%

RhD płodu (opcjonalne) z prawdopodobieństwem 99,9%

Częstotliwość wad genetycznych wykrywanych prenatalnie



Modified from Wellesley et al. European Journal of Human Genetics 2012;20:521-526

	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13	Trisomie innych autosomów	Zespoły delecji/duplikacji
Czułość	>99,9%	>99,9%	>99,9%	96,4%	74,1%
Swoistość	99,90%	99,90%	99,90%	99,80%	99,80%

### Zgodność w zakresie chromosomów płci

100%	100%	90,5%
XX	XXX	XO

VeriSeq™ NIPT Solution v2 Package Insert Illumina, Inc. 2019



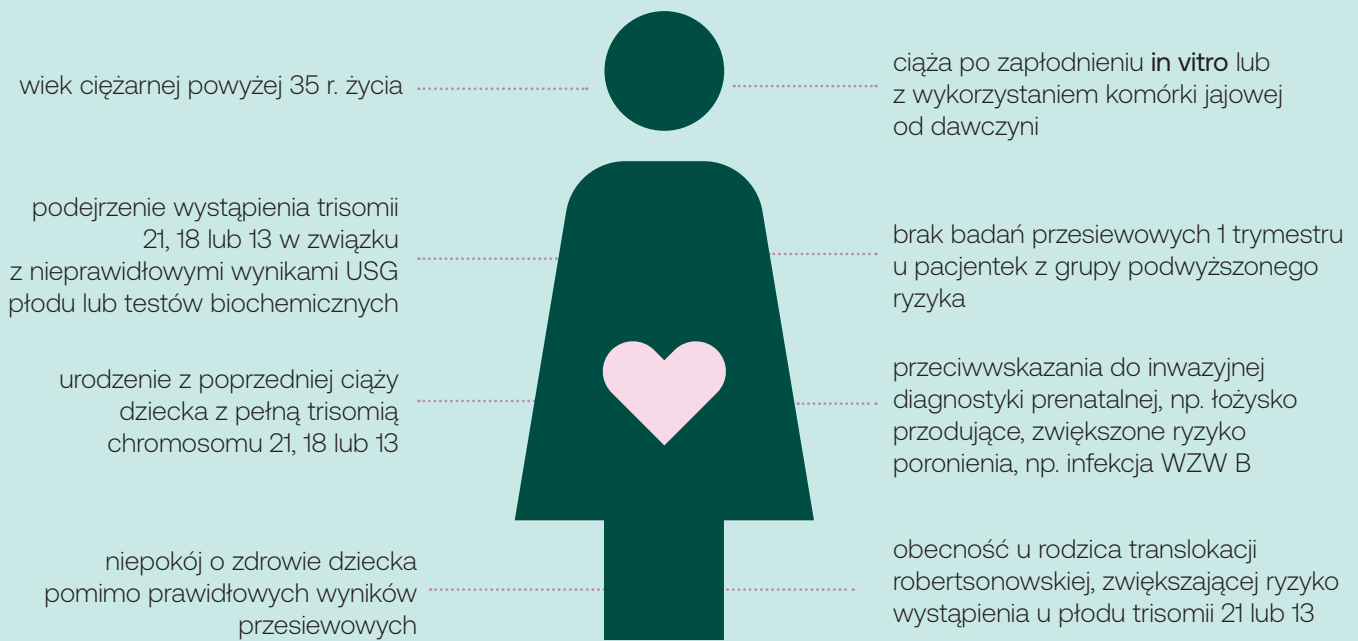
Zakres i rozdzielczość testu Sanco całogenomowego jest porównywalny z badaniem kariotypu z płynu owodniowego.

Dzięki wysokiej czułości i dokładności badania, liczba procedur inwazyjnych jest ograniczona do minimum.

### Co wyróżnia test Sanco wśród innych NIPT na rynku polskim:

- + Najszerszy zakres opcji dla ciąż bliźniaczych
- + Najniższy odsetek niepowodzeń badania
- + Najniższy procent cffDNA (1%) konieczny dla uzyskania wyniku
- + Najwyższa precyzja oznaczania frakcji płodowej

## Całogenomowy Test Prenatalny SANCO jest właściwym wyborem w następujących sytuacjach



### Analiza całogenomowa

Wyniki badania TRIDENT I (Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-Invasive Prenatal Testing) obejmującego ciąży wysokiego ryzyka (> 1:200) ujawnią korzyści wynikające z możliwości wykrywania aberracji chromosomowych, innych niż najczęstsze trisomie, w całogenomowym badaniu NIPT.

1,6%

Wyników jest dodatnich w zakresie rzadkich aberracji chromosomowych, wykrytych dzięki całogenomowemu testowi NIPT

34%

tych przypadków skutkowało nieprawidłowym przebiegiem ciąży:

- + wystąpieniem wad wrodzonych wewnątrzmacicznym
- + zahamowaniem wzrostu (IUGR)
- + niską masą urodzeniową

25%

tych przypadków wynikało z aberracji u płodu

Wyniki całogenomowego badania NIPT, obejmujące aberracje chromosomowe inne niż najczęstsze trisomie, które są istotne klinicznie dla prowadzenia ciąży.

Van Opstal D, van Maarle MC, Lichtenbelt K, Weiss MM, Schuring-Blom H, Bhole SL, et al. Origin and clinical relevance of chromosomal aberrations other than the common trisomies detected by genome-wide NIPS: results of the TRIDENT study. *Genet Med* 2018;20(5):480-485

### Zalety testu:



#### Całogenomowy

Ocena zmian liczby i struktury wszystkich 23 par chromosomów



#### Prosty

Próbka krwi żyłnej ciężarnej



#### Szybki

Test wykonywany w Polsce max 5 dni roboczych



#### Skuteczny

Najniższe na rynku ryzyko niepowodzenia badania



#### Dokładny

Wykrywalność badania powyżej 99%

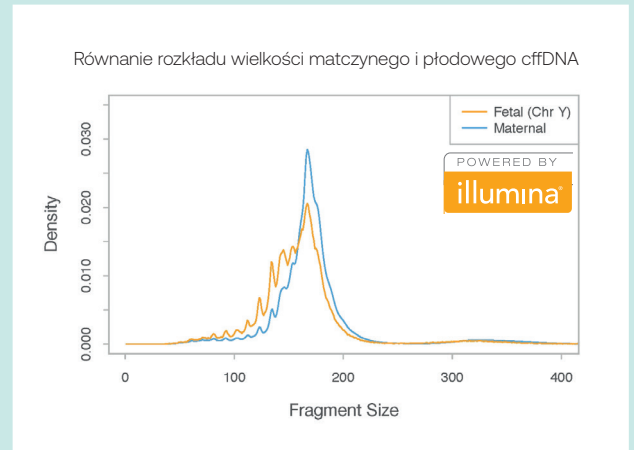


#### Wiarygodny

Certyfikat CE IVD oraz certyfikat jakości EMQN na cały proces

## Zaawansowana technologia sekwencjonowania nowej generacji

- + Oparty na technologii amerykańskiej firmy Illumina, Inc. (światowego lidera w dziedzinie technologii NGS).
- + Dzięki Sekwencjonowaniu Całego Genomu (ang. Whole Genome Sequencing - WGS) kompleksowo analizowane są fragmenty pozakomórkowego DNA matki i płodu oraz dokładnie oceniana jest długość cząsteczek DNA.
- + Do przeprowadzenia badania wystarczy tylko 1% cfDNA (ang. cell free fetal DNA), które porównywane jest z całym genomem matki przy zastosowaniu algorytmu analizy bioinformatycznej. W przypadku wystąpienia aneuploidii analiza wykáže niezrównoważenie genomu płodu, będące konsekwencją nadmiaru lub niedoboru chromosomów.
- + Możliwość otrzymania wyniku u pacjentek, u których nie uzyskano wyniku w innych testach typu NIPT, z wysokim współczynnikiem BMI lub przyjmujących w czasie ciąży leki i suplementy diety.
- + Rozdzielczość badania SANCO całogenomowego jest zbliżona do badania kariotypu z płyny owodniowego.



VeriSeq™ NIPT Analysis Software (48 Samples) A fast, accessible CE-IVD software solution enabling clinical labs to analyze sequencing data for noninvasive prenatal testing

### Stany kliniczne pacjentek wymagające kontaktu z laboratorium przed wykonaniem badania prenatalnego SANCO:

- + obciążenie ciężarnej aneuploidią, translokacją, delecją lub mikroduplikacją chromosomową, w tym w formie mozaiki,
- + transfuzja krwi w ciągu ostatnich 12 miesięcy,
- + podanie komórek macierzystych lub limfocytów partnera,
- + przeszczep narządu/szpiku,
- + rozpoznanie zespołu zanikającego bliźniaka (vanishing twin syndrome),
- + choroba autoimmunizacyjna lub choroba nowotworowa krwi,
- + niepowodzenie badania typu NIPT w poprzedniej ciąży.

Kontakt z Laboratorium: [sanco@diag.pl](mailto:sanco@diag.pl)

### Oferta badań:

Badania prenatalne SANCO dostępne w placówkach sieci Diagnostyka S.A.

kod	nazwa badania
4959	<b>SANCO całogenomowy test prenatalny</b>
4957	Sanco RHD test
4965	SANCO całogenomowy test prenatalny oraz czynnik RhD płodu

Kontakt do Przedstawiciela Medycznego Diagnostyka S.A.



Genomed S. A. ul. Ponczowa 12, 02-971 Warszawa

Pełna oferta badań



[diagnostyka.pl](http://diagnostyka.pl)  
[grupadiagnostyka.pl](http://grupadiagnostyka.pl)