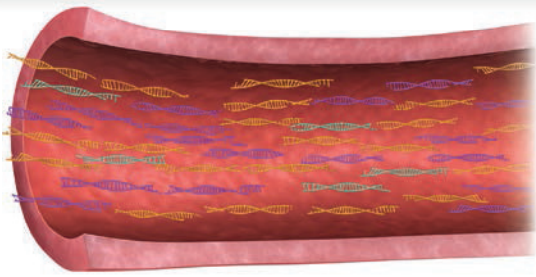


Genetyczne przesiewowe badanie prenatalne, NIPT ocena ryzyka trisomii 21, 18 i 13 + analiza chromosomów X i Y

- * Innowacyjna technika.
- * Standardowo pobierana próbka krwi.
- * Wyniki uwzględniające indywidualne uwarunkowania pacjentki.¹⁻⁶
- * Możliwość wykonywania w dowolnym czasie, po 10. tygodniu ciąży.
- * Najniższy odsetek wyników fałszywie dodatnich.¹⁻⁶
- * Wiarygodność porównywalna z rozstrzygającymi testami inwazyjnymi.

Test Harmony - zastosowanie zaawansowanej techniki badawczej w przesiewowych badaniach prenatalnych

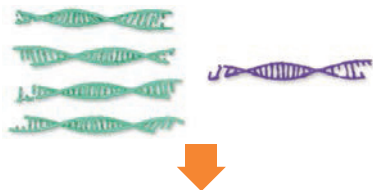
Niezawodność testu uzyskana przez ukierunkowanie analizy wolnego pozakomórkowego DNA na DNA chromosomów 21, 18 i 13 płodu.



cfDNA we krwi

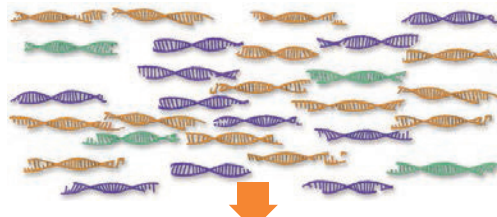
- cfDNA chromosomów 21, 18, 13
- cfDNA innych chromosomów
- Niemapowane cfDNA

Ukierunkowany (test Harmony)



Większa skuteczność

MPSS (sekwencja shotgun)



Losowa analiza cfDNA

Zasada testu Harmony

Zastosowanie zmodyfikowanej metody równoległego sekwencjonowania DNA (ang. massively parallel sequencing, MPS) do analizy pozakomórkowego płodowego DNA, krążącego w krwi matki.

- ▶ Wolne pozakomórkowe DNA: cfDNA (ang. cell-free DNA) to krótkie fragmenty chromosomalnego DNA znajdujące się w krwiobiegu.
- ▶ W czasie ciąży we krwi matki pojawia się dodatkowo wolne pozakomórkowe DNA płodu - cfDNA (ang. cell-free fetal DNA).³
- ▶ Wysoką niezawodność wykrywania trisomii uzyskano dzięki ograniczeniu analizy cfDNA do DNA chromosomów 21, 18 i 13.

Wyniki zawierają najistotniejsze klinicznie informacje:

- ▶ Łatwe w interpretacji: dla każdej trisomii - prosty komunikat: „Wysokie ryzyko” lub „Niskie ryzyko”.
- ▶ Spersonalizowane dzięki uwzględnieniu frakcji DNA płodu, frakcji chromosomalnej, wieku ciążowego i wieku matki.
- ▶ Jednoznaczne w przypadku ryzyka trisomii: 99,5% wyników mieszczących się poza wartościami granicznymi: <math>< 1/10\ 000\ (0,01\%)</math> i $> 99/100\ (99\%)$
- ▶ Określanie płci dziecka przez analizę chromosomów X i Y z prawdopodobieństwem >99%.⁷

Wyniki testu

Zawartość procentowa cfDNA płodu: 10,5%

CHROMOSOM	WYNIK	PRAWDOPODOBIEŃSTWO	ZALECENIE
Trisomia 21 (T21)	WYSOKIERYZYKO	Ponad 99/100 (99%)	Konsultacje genetyczne i dodatkowe testy
Trisomia 18 (T18)	Niskie ryzyko	Mniej niż 1/10 000 (0,01%)	Omówić wyniki z pacjentem
Trisomia 13 (T13)	Niskie ryzyko	Mniej niż 1/10 000 (0,01%)	Omówić wyniki z pacjentem
Analiza Y	Płód płci męskiej	Ponad 99/100 (99%)	Omówić wyniki z pacjentem

18
13



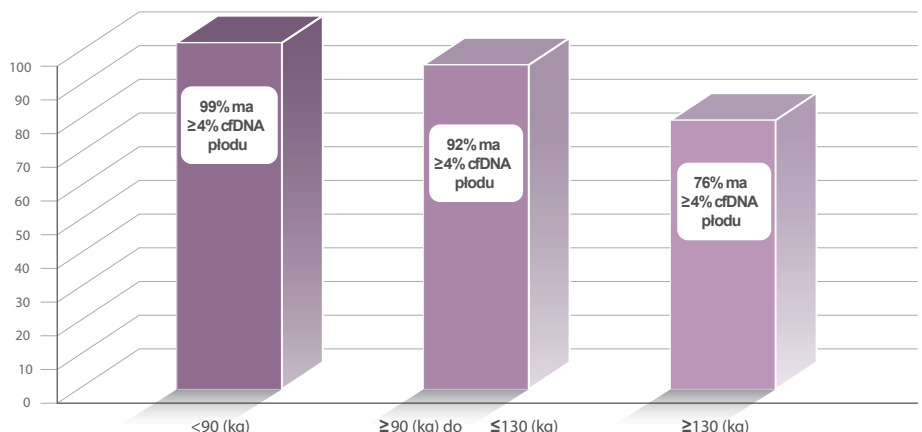
Niskie ryzyko

WYSOKIE RYZYKO

21

- ▶ Istnieje określona, minimalna ilość cfDNA płodu niezbędna dla uzyskania wiarygodnych wyników testu. Zwiększona masa ciała matki i wczesna ciąża mogą obniżyć zawartość procentową cfDNA płodu do <math>< 4\%</math>. ⁷
- ▶ Ilość cfDNA płodu w danej próbce stanowi zmienną istotną w obliczaniu zindywidualizowanego ryzyka dla pacjentki.

Związek pomiędzy masą ciała matki i procentową zawartością cfDNA płodu.



Unikalna wiarygodność testu uzyskana dzięki modyfikacjom metody sekwencjonowania DNA oraz doborowi danych charakteryzujących próbkę i pacjentkę.¹⁻⁷

Właściwości testu Harmony^{4,5,6}

Czułość (łącznie dla trisomii: T21, T18, T13)

99%

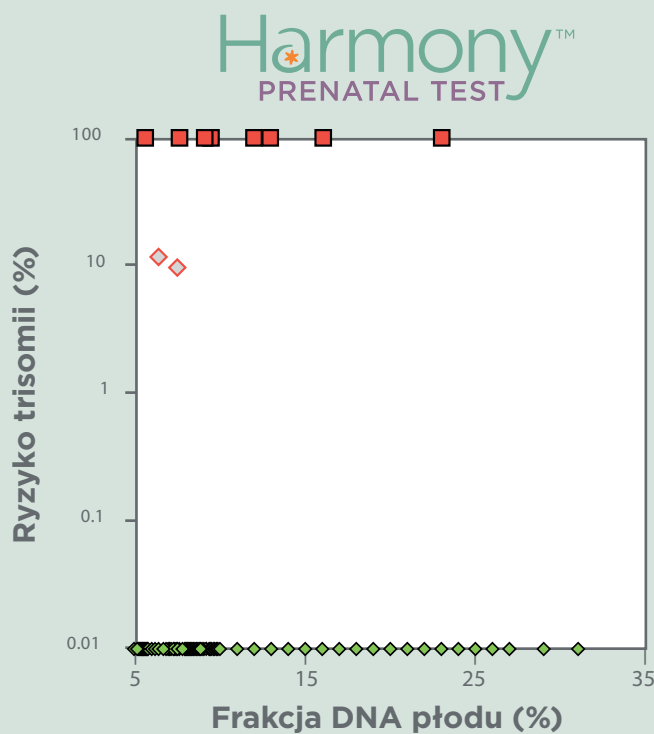
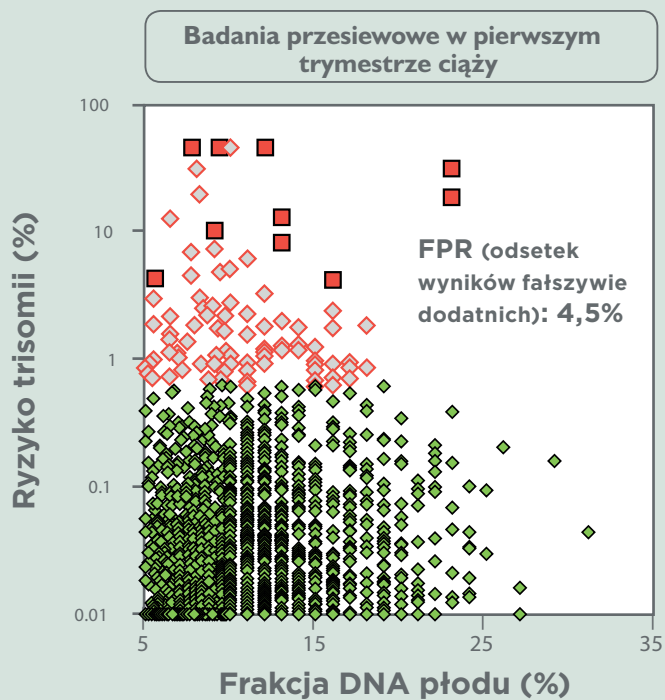
Odsetek wyników fałszywie dodatnich (łącznie dla trisomii: T21, T18, T13)

0,15%

Analiza chromosomów X i Y pozwala na określenie płci płodu z dokładnością przekraczającą 99%. Ponadto test umożliwia ocenę ryzyka zaburzeń chromosomów płciowych. W tym wypadku dokładność wyniku jest różna i zależy od rodzaju wykrytego zaburzenia.⁷

Użyteczność kliniczna testu Harmony w populacji ogólnej⁶

Nicolaides K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol (2012); 207:3/4.e1-6.



■ Trisomia ◆ Fałszywie dodatni ◆ Brak trisomii

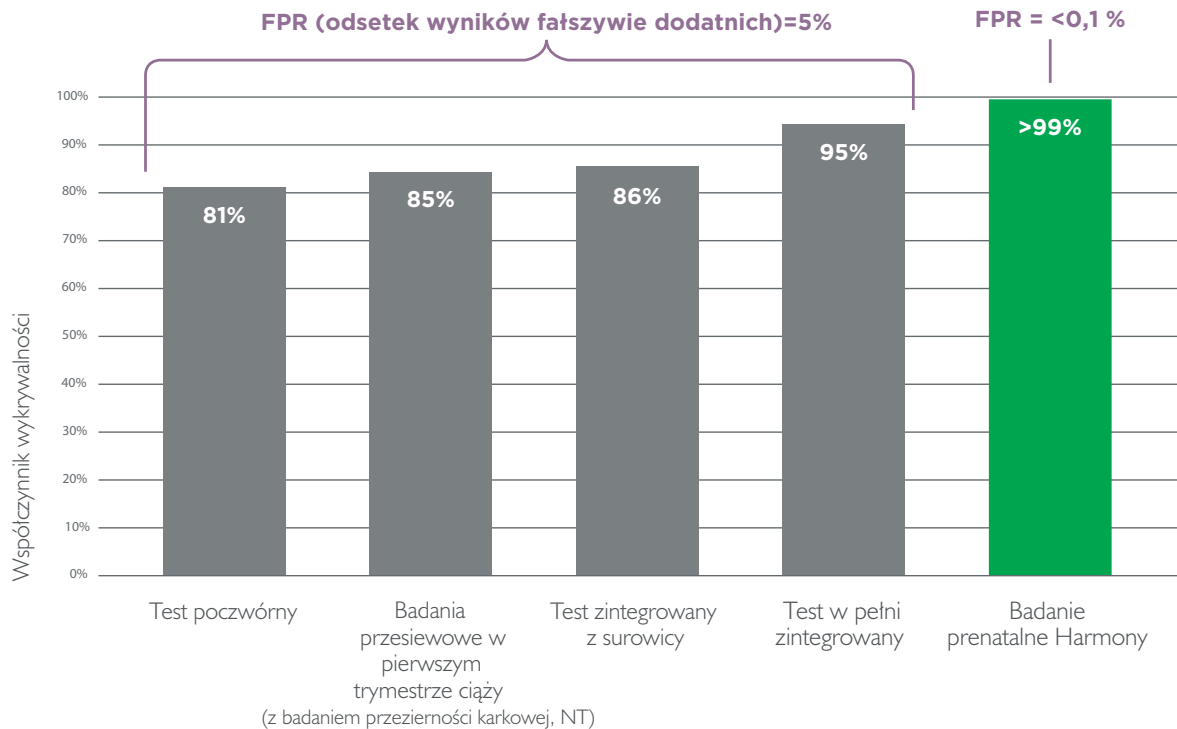
- ▶ Oba rysunki dotyczą tej samej liczby pacjentek
- ▶ 10 przypadków trisomii 21 lub trisomii 18
- ▶ 1 939 przypadków braku trisomii

Test Harmony - genetyczny prenatalny test przesiewowy

- ▶ Wykrywa >99% przypadków trisomii 21 płodu, a odsetek wyników fałszywie dodatnich wynosi <0,1%.
- ▶ Posiada możliwość opcjonalnej analizy chromosomów X i Y w celu określenia płci dziecka.
- ▶ Test Harmony jest odpowiedni dla kobiet w ciąży pojedynczej lub bliźniaczej (dwupłodowej), w tym ciąży z komórki jajowej pochodzącej z donacji i z zapłodnienia in vitro.
- ▶ Test nie nadaje się do oceny ryzyka istnienia mozaikowości, częściowych trisomii lub translokacji.



Wyniki testów przesiewowych w kierunku trisomii 21



W Polsce badanie zleczisz w sieci:

DIAGNOSTYKA S.A.

najbliŹszej placówki szukaj na
www.diagnostyka.pl,

 **DIAGNOSTYKA**
laboratoria medyczne
...więcej niż wynik

**Ariosa**
DIAGNOSTICS

Test Prenatalny Harmony został opracowany i jest wykonywany przez laboratorium kliniczne Ariosa Diagnostics, San Jose, CA, USA, certyfikowane przez CLIA. Ariosa™, Harmony™ i Harmony Prenatal Test™ są znakami towarowymi firmy Ariosa Diagnostics, Inc. © 2013 Ariosa Diagnostics, Inc. Wszystkie prawa zastrzeŹone. tel. +1 925-854-6246

1. Sparks, A.B., Struble, C.A., Wang, E.T., Song, K., Oliphant, A., Non-invasive Prenatal Detection and Selective Analysis of Cell-free DNA Obtained from Maternal Blood: Evaluation for Trisomy 21 and Trisomy 18, Am J Obstet Gynecol (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.030.
2. Ashoor, G., Syngelaki, A., Wagner, M., Birdir, C., Nicolaides, K.H., Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18, Am J Obstet Gynecol (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.029.
3. Sparks, A.B., Wang, E.T., Struble, C.A., Barrett, W., et al., Selective analysis of cell-free DNA in maternal blood for evaluation of fetal trisomy. Prenat Diagn (2012); 32(1):3-9. doi: 10.1002/pd.2922. Epub 2012 Jan 6.
4. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al., Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, Am J Obstet Gynecol (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.05.021.
5. Ashoor, G., Syngelaki, A., Nicolaides, K.H., et al., Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, ULTRASOUND Obstet Gynecol (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
6. Nicolaides K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol (2012); 207:374.e1-6.
7. Internal data on file.