



Panorama™ – NIPT nove generacije

Neinvazivni prenatalni test probira

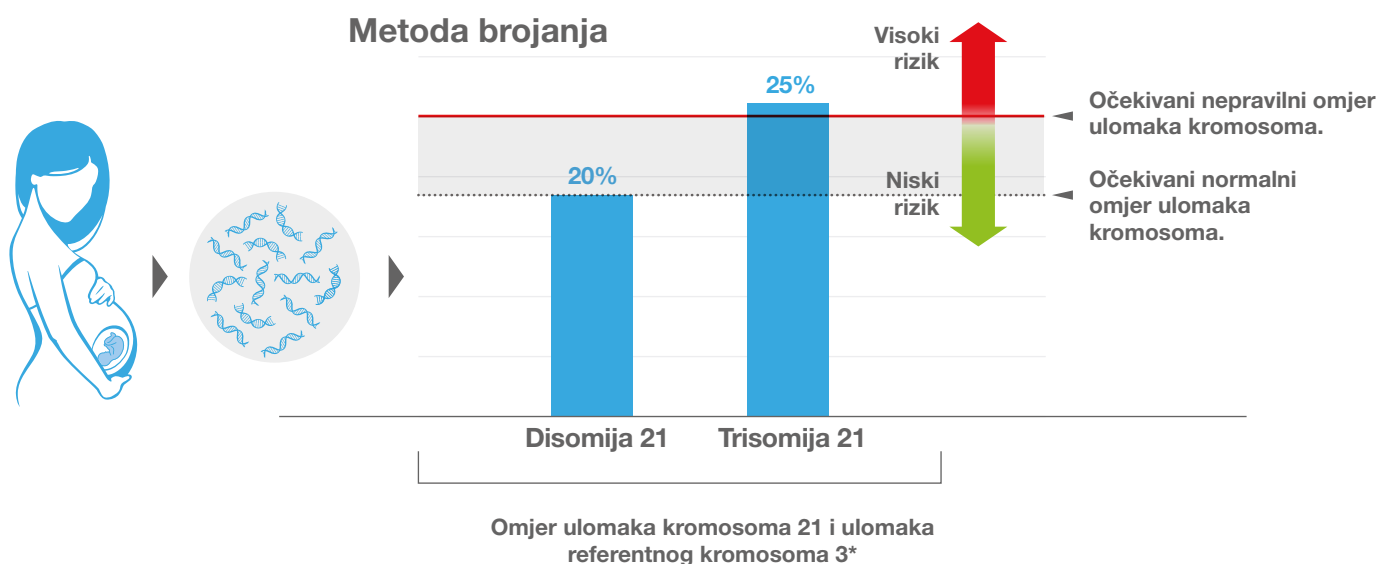


Panorama improves upon first-generation NIPTs

Neinvazivni prenatalni test probira

Laboratoriji koji koriste tehnologiju sekvenciranja cijelog genoma (u ovoj brošuri prikazuju se kao WGS-1 i WGS-2) ili NIPT baziran na tehnologiji mikročipova (u brošuri prikazan kao Array-NIPT), analiziraju ulomke očuvanih DNK nizova – odnosno 99% naše DNK koja nas čini istim. Laboratoriji uspoređuju broj ulomaka promatranih kromosoma, kao što je kromosom 21, s izabranim referentnim kromosomom, kao što je kromosom 3.

Ukoliko laboratorij utvrdi neproporcionalnost između ulomaka promatranog kromosoma i referentnog kromosoma, takav rezultat navodi u nalazu kao „visoko rizičan“.



Analizom očuvanih ulomaka DNK bez razlikovanja majčine i fetalne DNK, metodom brojanja ne može se otkriti triploidija, isčežujući blizanac, mozaicizam majke ili potpuna molarna trudnoća.

Ne otkrivanje ovih stanja može dovesti do lažno negativnih rezultata, lažno pozitivnih rezultata i kasnije dijagnoze stanja povezanih sa komplikacijama u trudnoći.

SNP tehnologija koju koristi Panorama test pruža veću točnost u odnosu na prvu generaciju NIPT-ova ¹⁻¹¹

Panorama pruža manje lažno negativnih i lažno pozitivnih rezultata i otkriva određene majčine komplikacije u trudnoći.

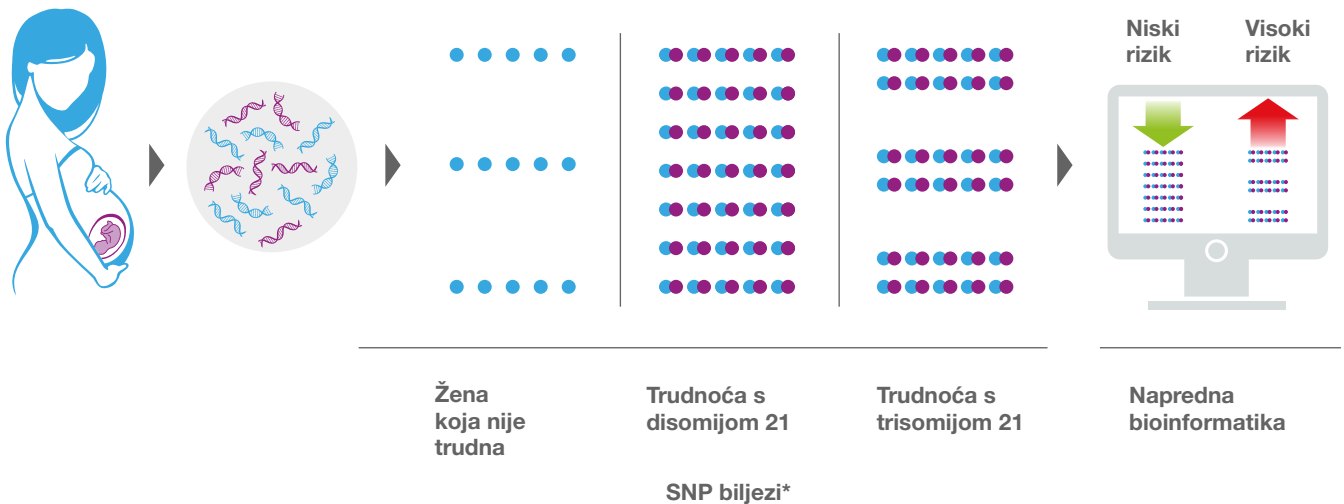
*Ilustrativni prikaz metode brojanja

Panorama je jedini NIPT koji razlikuje majčinu i fetalnu (placentarnu) DNA

Panorama izolira pojedinačne nukleotidne polimorfizme (SNP-ove), odnosno 1 % DNK po kojoj se razlikujemo od ostalih ljudi.

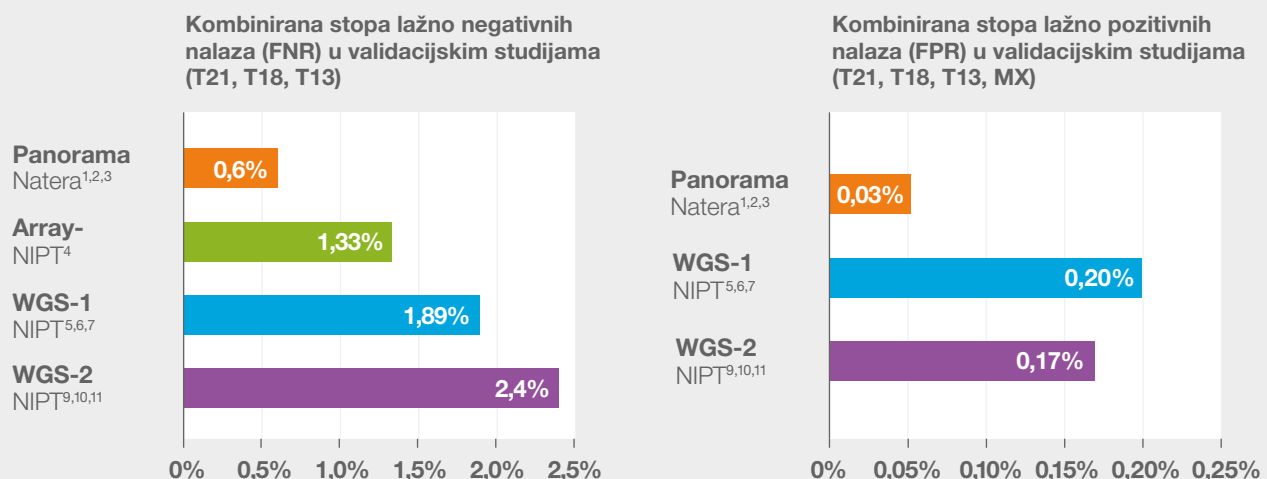
Naša tehnologija sekvencira kromosomska područja od interesa i obilježava SNP obrasce majčine i izvanstanične slobodne fetalne DNK. Obrasce analizira naš patentirani algoritam kako bi utvrdio ukazuju li alelni obrasci na povećani rizik abnormalnosti fetusa.

SNP metoda Panorama testa



Razlikujući majčinu i fetalnu DNK, Panorama može utvrditi triploidiju, isčežujućeg blizanca i potpunu molarnu trudnoću. Ova mogućnost razlikovanja smanjuje šansu dobivanja netočnih nalaza uzrokovanih majčinim mozaicizmom.

U usporedbi sa prvom generacijom NIPT-ova, Panorama smanjuje stopu lažno negativnih rezultata (FNR) i stopu lažno pozitivnih rezultata (FPR).¹²⁻¹⁶



NIPT baziran na tehnologiji mikro ipova je isključen iz FPR grafikona zato što podaci o monosomiji X, vodećem faktoru koji dovodi do lažno pozitivnih rezultata kod metode brojanja, nisu objavljeni u pregledanoj literaturi.⁴

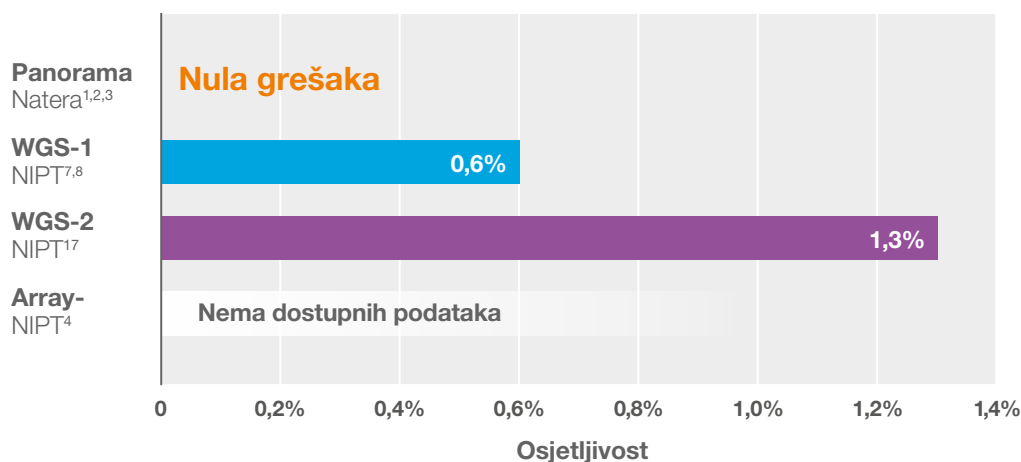
* Ilustrativni prikaz SNP obrazaca i metode

Panorama tehnologija bazirana na SNP-ovima omogućuje najveću validiranu točnost utvrđivanja spola fetusa u odnosu na druge NIPT-ove ^{1-4,8,9,17}

Panorama primjenjuje poseban algoritam za spolne kromosome koji uspoređuje SNP-ove X i Y kako bi odredio prisustvo i broj kopija Y.¹⁸

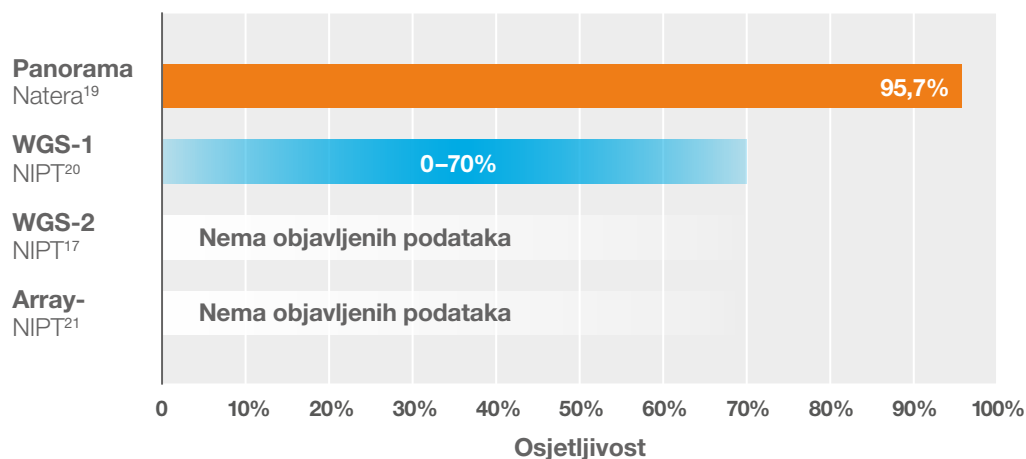
Prva generacija NIPT-ova, u jednom od 77 slučajeva, može pokazati pogrešan spol u nalazu. Pogrešna procjena može dovesti do nepotrebnih kliničkih pretraga i izazvati tjeskobu kod pacijenta.

Stopa pogrešnog utvrđivanja spola fetusa: sažetak validacijskih studija



SNP metoda Panorama testa omogućava najveću komercijalno dostupnu osjetljivost za 22q ¹⁹⁻²¹

Procjenjujući jedinstvene DNK sekvence unutar kritičnih područja povezanih sa sindromom delecije 22q11.2, Panorama postiže veću stopu otkrivanja u odnosu na metode brojanja. Prva generacija NIPT-ova broji ulomke očuvane DNK na kromosomu 22, pri čemu može da previdi male delecije, kao što je 22q.



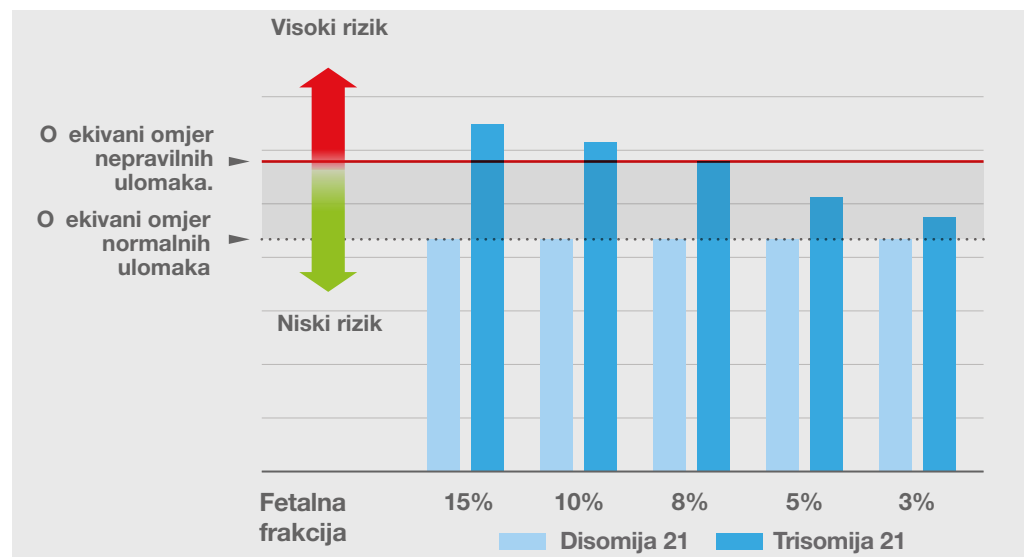
Precizno mjerenje fetalne frakcije je ključno za dobivanje točnih rezultata²¹

Panorama je jedini NIPT gdje se oduvijek mjerila i izvijestila u nalazu vrijednost fetalne frakcije.

SNP metoda Panorama testa predstavlja zlatni standard mjerenja fetalne frakcije.

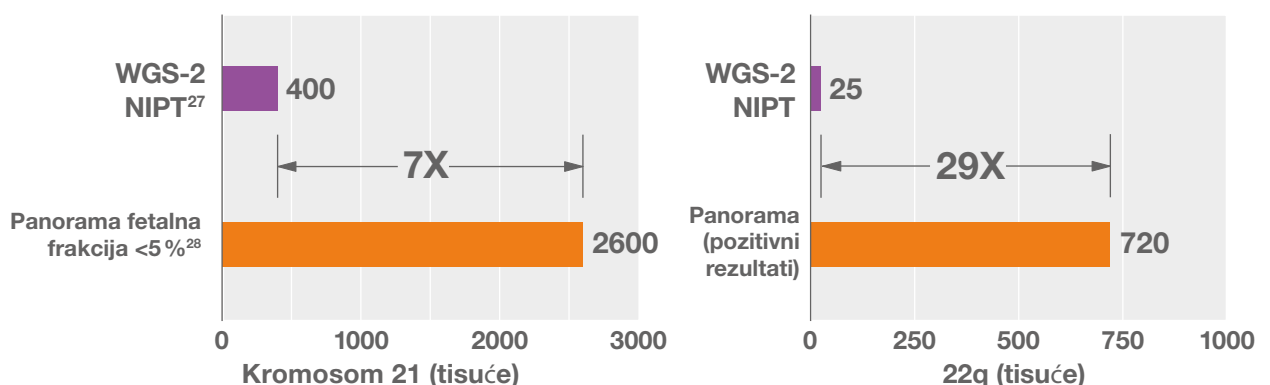
| | Panorama ^{1,2,3} | Array-NIPT ^{1,2,3} | WGS-1 NIPT ^{5,6,7,24} | WGS-2 NIPT ^{9,10,11} |
|---|---------------------------|-----------------------------|------------------------------------|--|
| Metoda mjerenja fetalne frakcije | 13.392 SNP-ova | 576 SNP-ova | Raspodjela kratkih (<150 bp) cfDNA | Nema dostupnih podataka o metodologiji ili rezultatima |
| Kombinirana stopa lažno negativnih nalaza (FNR) u validacijskim studijama (T21, T18, T13) | 0,60% | 1,33% | 1,89% | 2,40% |

Sposobnost otkrivanja nepravilnosti metode brojanja opada ako je fetalna frakcija ispod 8%, što može proizvesti lažno negativne rezultate^{25,26}



Dublje sekvenciranje ciljanih kromosomskih područja omogućava Panorama testu održavanje visokokvalitetnih rezultata čak i pri nižim vrijednostima fetalne frakcije

Patentirani algoritam Panorama testa uzima u obzir izmjerenu fetalnu frakciju, a kod uzoraka sa nižom vrijednosti fetalne frakcije primjenjuje višu razlučivost.



Nudite li Panorama test ženama bez obzira na dob?

NIPT je opširno podržan u smjernicama

Američko društvo opstetričara i ginekologa (ACOG), kao i Američko društvo za medicinsku genetiku i genomiku (ACMG), uz ostala udruženja, priznaju korištenje NIPT-ova u jednoplodnoj trudnoći, bez obzira na dob ili rizik.^{29,30}

Panorama je jedini validirani NIPT za pacijentice s visokim i niskim rizikom.

Validacija T21, T18, T13 i MX²

| | | |
|----------------------|-----------------------------|-----------------------------|
| Visoki rizik: | Osjetljivost: 98,0 % | Specifičnost: 99,5 % |
| Niski rizik: | Osjetljivost: 100 % | Specifičnost: 100 % |

Profesionalna udruženja podržavaju NIPT test kao prvu opciju probira



„Informiramo sve trudnice kako je NIPT najosjetljivija opcija probira“

ACMG izjava, srpanj 2016



„Podaci o rezultatima testiranja izvanstanične slobodne DNK u općoj porodijskoj populaciji su sada dostupni [i]... slični s podacima ranije objavljenim za visoko rizičnu populaciju.“

ACOG/SMFM Practice Bulletin #163, svibanj 2016



„Različite opcije...su moguće, uključujući NIPT kao alternativnu opciju prvog stupnja.“

ASHG-pravilnik, ožujak 2015



„Sljedeći protokol se trenutno smatra prikladnim; cfDNA probir kao primarni test preporučan svim trudnicama.““

Izveštaj Komisije za probir kromosomskih abnormalnosti, lipanj 2015

Natera pruža podršku Vašoj praksi i Vašim pacijentima.

- Savjetovanje prije testa možete uspješno obaviti Vi i Vaše osoblje.²¹
- Podaci pokazuju da primjenom usmjerenoga protokola edukacije, pacijenti mogu dostići nivo razumijevanja o NIPT testovima jednak ili iznad njihovog nivoa razumijevanja tradicionalnih testova probira.^{31,32}
- Seqventia i Natera Vam omogućuju potrebnu stručnu edukaciju o NIPT testovima, kako bi ih mogli sigurno preporučiti kao test probira. Pošaljite upit na seqventia@gmail.com.

Podrška pružateljima usluga



Direktna podrška certificiranih savjetnika za genetiku

- Stručna edukacija i podrška
- Genetički savjetnik pruža savjet u slučaju rezultata s visokim rizikom

Podrška pacijentima



Portal za pacijente: www.seqventia.eu

- Izvor podataka za pacijente o testovima, rezultatima i tehnologiji

POWERED BY NATERA



Reference

1. Nicolaides et al. Prenat Diagn. 2013 June;33(6):575-9.
2. Pergament et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-8.
3. Ryan et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223.
4. Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015 Oct; DOI: 10.1002/pd.4686.
5. Palomaki et al. Genet Med. 2011 Nov;13(11):913-20.
6. Palomaki et al. Genet Med. 2012 Mar;14(3):296-305.
7. Porreco et al. Am J Obstet Gynecol 2014;210.
8. Mazloom et al. Prenat Diagn 2013;33:591-7.
9. Sehnert et al. MolecularDiagn and Gene 2011.
10. Bianchi et al. Obstet Gynecol. 2012 May;119(5):890-901.
11. Bianchi et al. N Engl J Med 2014;370:799-808.
12. Nicolaides et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):212-7.
13. Curnow et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Jan;212(1):79.e1-9
14. Futch et al. Prenat Diagn 2013;33:569-74.
15. Simon et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 46(4):506-7.
16. Wang et al. Clinical Chemistry 60:1, 251-259, 2014.
17. Verinata white paper. Analytical validation of the Verifi prenatal test. 2012.
18. Samango-Sprouse et al. Prenat Diagn. 2013;33:1-7.
19. Wapner et al. Am J Obstet Gynecol. 2014; DOI: 10.1016/j.ajog.2014.11.041.
20. Hegelson et al. Prenatal Diagnosis. 2015, 35, 1-6.
21. Commercial protocol not validated; Illumina marketing materials cite "Srinivasan et al. Am J Hum Genet. 2013 Feb 7; 92(2): 167-176" which does not match number of reads used in commercial testing.
22. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG/SMFM), #640, Sept 2015.
23. Juneau et al. Fetal Diagn Ther. 2014;36(4):282-6.
24. Kim et al. Prenatal Diagnosis 2015, 35, 810-815.
25. Canick, et al. Prenatal Diagnosis 2013, 33, 1-8.
26. Wright et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 48-54.
27. Verifi marketing materials, 2016.
28. Internal data, Natera
29. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG/SMFM), #163, May 2016.
30. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Position Statement, Jul 2016.
31. Palomaki, et al. Genetics in Medicine 2017; DOI:10.1038/gim.2016.194.
32. K Dahl, et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2011;38:145.
33. Takoudes, T. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 112-116

CAP akreditacija i CLIA certifikat, ISO 13485

NAPOMENA: Indikacije, kontraindikacije, upozorenja i instrukcije za korištenje mogu se pronaći na stranicama www.natera.com te www.seqventia.eu.

NAPOMENA: Panorama test može se naručiti nakon konzultacije s osobnim liječnikom.

© 2017 Natera, Inc. All Rights Reserved. Natera International, Inc., San Carlos, California, USA. Panorama is a trademark of Natera, Inc. All cited trademarks are the property of their respective owners.



seqventia[®]
www.seqventia.eu

SEQVENTIA | +385 99 7958520 | Fax +385 1 3771121
info@seqventia.eu | www.seqventia.eu



natera[™]
Conceive. Deliver.

201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070
1-650-249-9090 | Fax 1-650-730-2272 | www.natera.com