

Результаты, которым можно доверять



Неинвазивный пренатальный ДНК тест Panorama определяет:

Анеуплоидии

- Трисомии 21, 18 и 13
- Моносомия X
- Трисомии половых хромосом

Микроделеционные синдромы

- Делеция 22q11.2
- Синдром Ангельмана
- Синдром «кошачьего крика»
- Делеция 1p36
- Синдром Прадера-Вилли

Пол плода

- Отражается в отчете по желанию

И другую патологию

- Триплодии
- Пузырный занос
- Исчезающий близнец

Вместе с неинвазивным тестом Panorama также можно определить риск развития наиболее частых наследственных заболеваний у ребёнка:

- Муковисцидоз
- Фенилкетонурия
- Нейросенсорная тугоухость
- Галактоземия
- Гемохроматоз



15 наиболее часто встречающихся мутаций

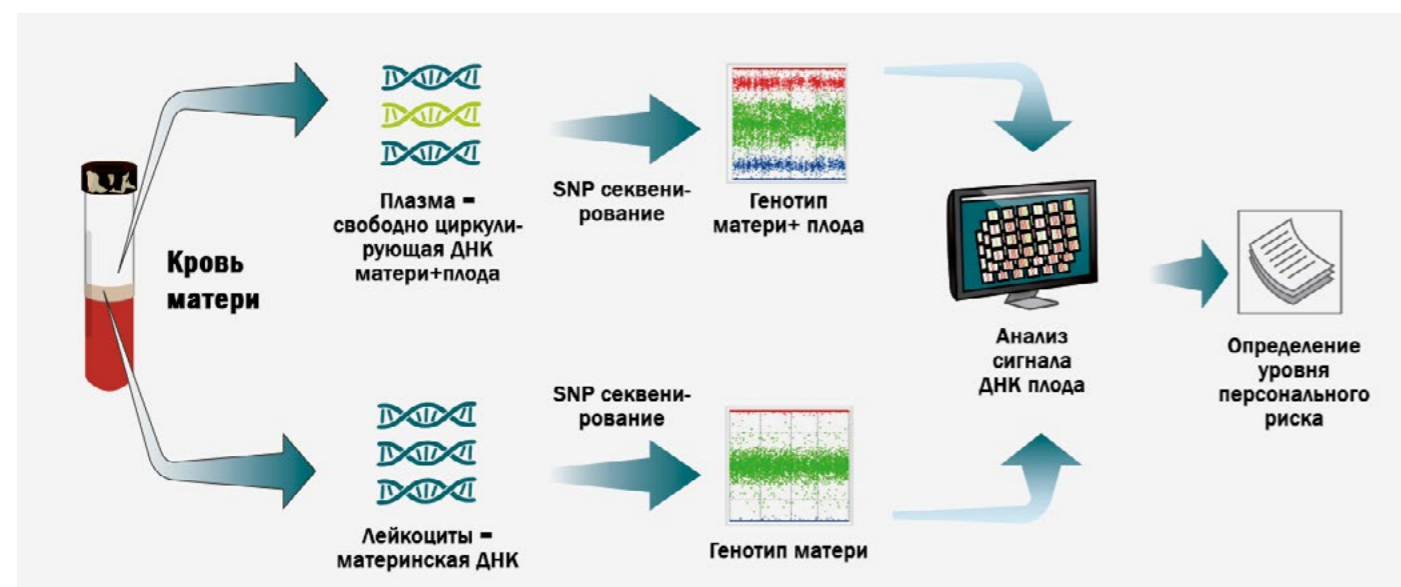
Уровень фетальной ДНК имеет важное значение!

Только тест Panorama способен различить фетальную ДНК и материнскую ДНК в образце крови матери и предоставить вам и вашим пациентам жизненно важную информацию о здоровье плода.

Это возможно благодаря секвенированию нового поколения с анализом однонуклеотидных полиморфизмов в сочетании с собственным алгоритмом NATUS (Next-Generation Aneuploidy Test Using SNPs), запатентованном компанией Naterra.

Благодаря широкому спектру определяемых патологий — хромосомных анеуплоидий и микроделеций, тест Panorama предоставляет наиболее точные среди прочих скрининговых тестов результаты уже на гестационном сроке от 9 недель, что несомненно поможет вам при ведении беременностей ваших пациенток.

Как работает тест Panorama?



При секвенировании свободноциркулирующей материнской и плодной ДНК, содержащейся в плазме, получается смесь генотипов матери и плода из которой с помощью специального алгоритма удаляется генотип матери, определяемый секвенированием материнской ДНК, выделенной из лейкоцитов. Это позволяет избирательно анализировать генотип плода и с высокой точностью определять хромосомную патологию.

Кто должен проходить тестирование Panorama?

Благодаря одинаково высокому уровню чувствительности и специфичности, тест Panorama подходит для тестирования **всех беременных женщин в группах высокого и низкого риска** на трисомии 13, 18 и 21 и моносомию X хромосомы.

	Эффективность T13, T18, T21 и Mx		Клинический исход T13, T18, T21 и Mx
	Чувствительность	Специфичность	Положительная прогностическая значимость (PPV)*
Высокий риск	98,0% (98/100)	99,5% (389/391)	82,9% (2,4%)
Низкий риск	100% (5/5)	100% (469/469)	87,2% (1,0%)

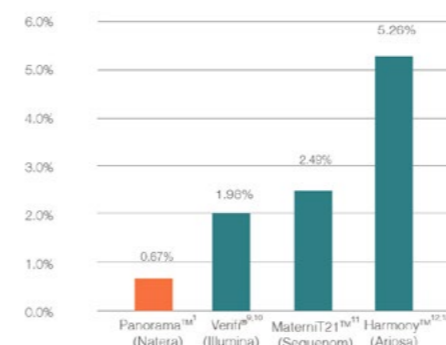
* - Для пациентов, которые по результатам теста Panorama отнесены к группе высокого риска, положительная прогностическая значимость (PPV) указывает на высокую вероятность того, что плод действительно имеет аномалии.

У пациентов, получивших результаты теста Panorama, говорящие о высокой вероятности хромосомных отклонений у плода, независимо от того, к какой группе риска относились эти пациентки, плод в действительности имел эти отклонения.

Самые точные результаты среди всех неинвазивных пренатальных тестов

Тест Panorama имеет **самый низкий уровень ложноотрицательных результатов среди прочих NIPT методов** при выявлении распространенных анеуплоидий.

Общий уровень ложноотрицательных результатов в клинической практике



Снижение количества ложноотрицательных результатов

Низкая фетальная фракция: В 1/3 всех случаев проведения NIPT фракция фетальной ДНК не достигает 8%, что влияет на чувствительность теста, снижая ее.

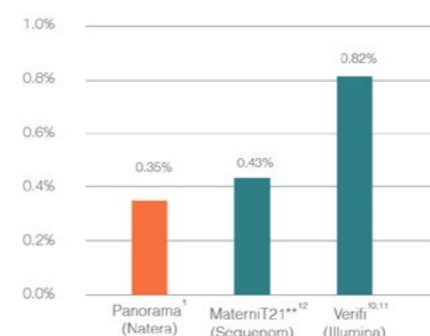
Тест Panorama измеряет фракцию фетальной ДНК и соответствующим образом регулирует свой алгоритм, повышая чувствительность даже при низком уровне фракции фетальной ДНК.

В каждом случае мы определяем содержание фетальной ДНК!

В случае, если концентрация фетальной ДНК ниже порогового уровня, мы предложим пациентке бесплатно повторить исследование, чтобы избежать ложных результатов. Другие тесты не определяют этот показатель, что может быть причиной фатальной ошибки.

Тест Panorama также имеет **самые низкие показатели ложноположительных результатов в клинической практике** для трисомий T21, T18, T13 и моносомии X.

Общий уровень ложноположительных результатов в клинической практике



Снижение уровня ложноположительных результатов

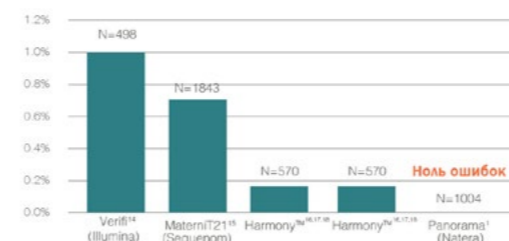
Исчезающие близнецы, которые являются причиной ложноположительных результатов в 15% случаев при использовании других методов, могут быть выявлены только тестом Panorama.

Материнский мозаицизм: только тест Panorama способен определить материнский мозаицизм, который является причиной 8.6% ложноположительных результатов при скрининге половых хромосом при использовании других методов.

Триплоидии: Триплоидия может стать причиной серьезных осложнений у матери, таких как гестационная трофобластическая болезнь. Panorama — единственный NIPT тест, сертифицированный для выявления триплоидий. Другие методы NIPT не способны выявлять триплоидии, потому что полагаются на сравнение количества интересующих хромосом с эталонными.

*Включает трисомии 13, 18, 21. Тест Harmony (Ariosa) не включен в диаграмму, потому что в обозреваемой литературе отсутствуют данные о моносомии X хромосомы.

Уровень ложных результатов при определении пола плода: Итоги валидационных исследований



Уровень ложных результатов при определении пола плода

В ходе испытаний тест Panorama продемонстрировал **100% точность при определении пола плода**. Другие методы NIPT предоставляли неправильные данные в отношении пола плода в 1 случае из 100.

Примечание: Пол плода определяется наличием Y хромосомы. При моносомии X пол определяется как женский.

Неинвазивное пренатальное тестирование (NIPT) как скрининговый тест первой линии

Исследования показали, что тесты NIPT применимы в качестве скрининга первой линии при выявлении анеуплоидий у всех групп пациентов.



NIPT, также как и биохимический анализ — скрининговые тесты. Все пациенты с положительными результатами, указывающими на наличие аномалий, должны получить рекомендацию о прохождении подтверждающих инвазивных процедур, таких, как хорионбиопсия или амниоцентез.

Компания Геномед предоставляет родителям важную информацию о здоровье их ребенка

Большинство людей не подозревают, что являются носителями наследственных генетических заболеваний до тех пор, пока у них не рождается больной ребенок.

При наличии мутаций в одном и том же гене у обоих родителей риск рождения больного ребёнка составляет 25%. При выявлении мутаций у родителей, возможно её определение у плода с использованием современных технологий секвенирования.

Для исследования необходим дополнительный образец крови родителей.

Мутации, которые можно определить вместе с тестом Panorama:

МУКОВИСЦИДОЗ

ген **CFTR** F508del, G542X, W1282X, N1303K, 2143delT, 214insA, 3849+10kbC>T, dele2,3 (21kb)

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

ген **PAH** R408W

ГАЛАКТОЗЕМИЯ

ген **GALT** Q188R

НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ

ген **SLC26A4** L236P

ген **GJB2** c.35delG

ГЕМОХРОМАТОЗ

ген **HFE** H63D, 565C, C282V

Информация для заказа

Комплекты для забора образцов на анализ предоставляются компанией Геномед клиникам бесплатно. Чтобы заказать комплекты для пренатального теста Panorama обращайтесь по

телефонам: 8 (495) 660-83-77, 8 (800) 333-45-38

электронной почте: mail@genomed.ru

Срок выполнения анализа: 7-14 календарных дней с момента поступления образца в лабораторию



115093, Москва,
Подольское шоссе, дом 8, кор. 5