

НЕИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ДНК-ТЕСТ – НИПТ PANORAMA

Panorama - единственный НИПТ
на микроделеционные синдромы
с точностью - 99,9%

32
СИНДРОМА



Точность 99,9 %



По венозной крови
матери



Можно выполнять
при ЭКО, ИКСИ,
суррогатном материнстве,
беременности двойней
и донорской яйцеклетке



Безопасность 100%



С 9-ти недель беременности



Результат до 7 рабочих дней
с момента поступления
образцов в лабораторию



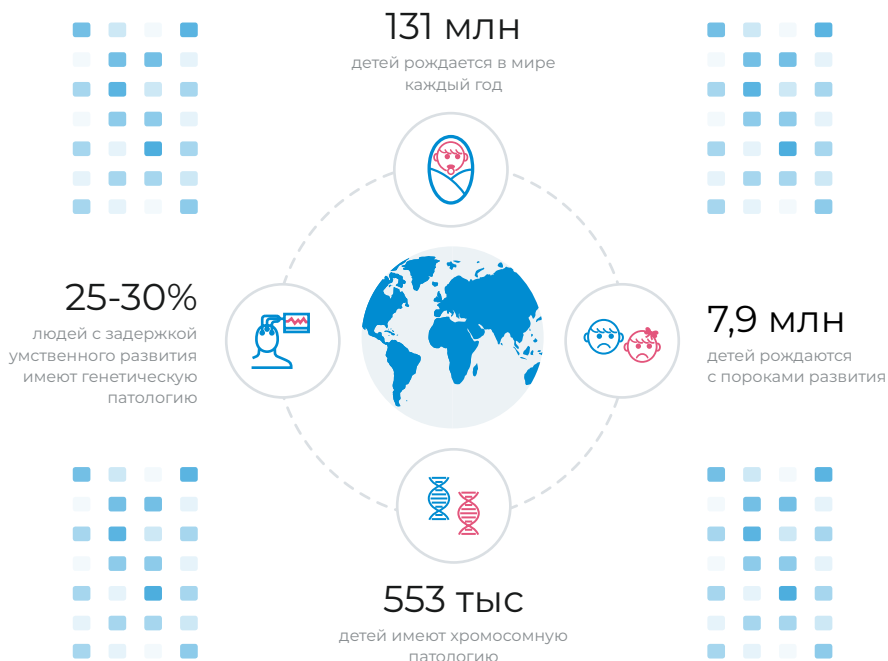
ПОЧЕМУ ТЕСТ PANORAMA – НАЗЫВАЮТ НИПТ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ?

В 2018 году был завершен процесс трансфера технологии теста Panorama

«Геномед» является одной из 7 лабораторий мира и единственной в России, которая имеет аккредитацию на проведение исследования.

Обработка данных и их контроль качества выполняет лаборатория Natera (США). Это позволяет не направлять биоматериал за рубеж и минимизировать сроки выполнения исследования.

Генетическая патология — одна из основных причин перинатальной смертности



8 ХРОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ



- Синдром Дауна – 1 : 700
- Синдром Эдвардса – 1 : 5000
- Синдром Патау – 1 : 6000
- Синдром Тернера – 1 : 2000
- Синдром Клайнфельтера – 1 : 500
- Трисомия X-хромосомы – 1 : 1000
- Синдром Якобса – 1 : 1000
- Триплоидия – 1 : 1000

5 МИКРОДЕЛЕЦИОННЫХ СИНДРОМОВ



- Синдром делеции 22q11.2 – 1 : 2000
- Синдром делеции 1p36 – 1 : 5000
- Синдром Прадера-Вилли – 1 : 10000
- Синдром Ангельмана – 1 : 12000
- Синдром кошачьего крика – 1 : 20000

- Не зависят от возраста женщины
- Сопровождаются врожденными пороками развития и грубой задержкой психомоторного развития ребенка после рождения

Rapogata – единственный НИПТ с высокой чувствительностью для делеции 22q из всех доступных коммерческих тестов.

Благодаря оценке уникальных последовательностей ДНК в пределах критического региона, ассоциированного с синдромом делеции 22q11.2, Rapogata, в отличие от тестов с методом подсчета хромосомных фрагментов, не «пропустит» маленькие делеции.



19 АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ МАТЕРИ

Моногенные аутосомно-рецессивные синдромы – это заболевания, в основе которых лежит мутация в определенном гене. В популяции частота носительства данных синдромов начинается от 1:30, при этом обследование супругов на этапе планирования беременности практически не проводится.

В случае выявления носительства моногенного заболевания у беременной женщины и у ее партнера риск рождения ребенка с патологией составляет 25%

Скрининг включает в себя заболевания:

- муковисцидоз
- фенилкетонурия
- галактоземия
- тугоухость (SLC26A4)
- нейрональный цероидный липофуциноз
- тугоухость (GJB2)
- болезнь Вильсона ATP7B
- лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата
- синдром Смита-Лемли-Опица
- болезнь Тей-Сакса
- мукополисахаридоз, тип I
- синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I
- поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4
- врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia
- диастрофическая дисплазия
- иммуноустная дисплазия Шимке
- синдром Ушера, тип 2a
- гомоцистинурия
- врожденная непереносимость фруктозы

25 АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ПЛОДА (СКРИНИНГ VISTARA)



Общая частота моногенных заболеваний, выявляемых тестом Vistara, составляет

1 на 600 — это чаще, чем синдром Дауна



Скрининг включает в себя заболевания:

- синдром Ретта
- синдром Алажилла
- синдром Англи-Бикслера
- синдром Апера
- кардиофациокутанеальный синдром
- синдром CATSHL
- синдром CHARGE
- синдром LEOPARD
- синдром Корнелии де Ланге
- синдром Костелло
- синдром Крузона
- синдром Элерса-Данло (кардиоваскулярный тип, VIIA, VIIB)
- гипохондроплазия
- SYNGAP1-ассоциированный дефицит интеллекта
- эпилептическая энцефалопатия (ранняя инфантильная, тип 2)
- синдром Джексона-Вейсса
- ювенильная моноцитарная лейкемия
- синдром Мюнке
- синдром Нуна
- несовершенный остеогенез (тип 1, 2, 3, 4)
- синдром Пфейффера
- синдром Сотоса (тип 1)
- танатоформная дисплазия
- туберозный склероз

Vistara — это анализ внеклеточной ДНК плода на вновь возникшие мутации, которые отсутствуют у родителей. Скрининг включает 25 моногенных заболевания. Все эти состояния являются аутосомно-доминантными или X-сцепленными доминантными, т.е. при наличии мутации у ребенка, она обязательно реализуется в заболевании!

В валидационных исследованиях тест Vistara показал чувствительность и специфичность >99% без ложноположительных результатов.



Подробнее на сайте:
genomed.ru/vistara

ЧЕМ НИПТ PANORAMA ОТЛИЧАЕТСЯ ОТ БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА?

Обычный скрининг 1 триместра

3 синдрома



21%

Ложно-отрицательных результатов



6%

Ложно-положительных результатов

Неинвазивный пренатальный скрининг Panorama

18 синдромов



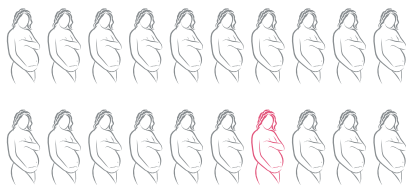
>99%

Точность



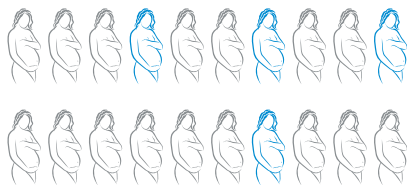
< 0,1%

Ложно-положительных результатов



НАПРАСНЫЕ ВОЛНЕНИЯ

Из 20 женщин с высоким риском по результатам биохимического скрининга, на самом деле, только одна имеет ребенка с синдромом Дауна



ЛОЖНАЯ УВЕРЕННОСТЬ

Из 20 женщин, носящих ребенка с синдромом Дауна, 3-4 имеют низкий риск по результатам биохимического скрининга

- ▶ Скрининг рассчитан для некоторых аутосомных трисомий
- ▶ Результаты часто вводят в заблуждение как врача, так и пациента
- ▶ Срок выполнения, в некоторых случаях, достигает 1 месяца
- ▶ В 2015 году расходы на 2 пренатальный скрининг исключены из федерального бюджета

ЧТО ВЛИЯЕТ НА БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ?

Повышение уровня ХГЧ

- многоплодная беременность (уровень показателя возрастает пропорционально числу плодов)
- пролонгированная беременность
- несоответствие реального и установленного срока беременности
- ранний токсикоз беременных, гестоз
- сахарный диабет у матери
- хромосомная патология плода (наиболее часто при синдроме Дауна, множественных пороках развития плода и т. д.)
- приём синтетических гестагенов

Снижение уровня ХГЧ

- внематочная беременность
- неразвивающаяся беременность
- угроза прерывания (уровень гормона снижается прогрессивно, более чем на 50% от нормы)
- хроническая плацентарная недостаточность
- хромосомная патология плода

ЧТО ВЛИЯЕТ НА НЕИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ДНК ТЕСТ (НИПТ)?

- Срок беременности менее 9-ти недель
- Если ранее была установлена редукция одного эмбриона
- Многоплодная беременность – три плода и более
- Трансплантация костного мозга
- Онкология в настоящий момент



Лаборатория «Геномед» провела 36 598 НИПТ Рапогата, из которых выявила 870 случаев синдрома Дауна.

Удалось исключить более 35 500 напрасных инвазивных процедур!



ПОЧЕМУ ТЕСТ PANORAMA – НИПТ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ

1

Panorama – единственный НИПТ, способный различать материнскую и фетальную ДНК

Технология Panorama целенаправленно секвенирует интересующие регионы хромосом и анализирует SNP маркеры материнской и фетальной внеклеточной ДНК по запатентованному алгоритму Natus с точностью 99,9%.

Лаборатории, применяющие метод подсчёта хромосомных фрагментов (без разделения материнской и фетальной вДНК), не определяют:

- ▶ триплоидию (1 случай на 2000 беременностей)
- ▶ «исчезнувшего близнеца» (может быть, как аномалия матери, так и беременность с синдромом «исчезнувшей двойни» - 15 % ложноположительных результатов)
- ▶ мозаицизм в хромосомах у матери (возникает в 1–2% беременностей)
- ▶ полную молярную беременность (1 случай на 1000 беременностей)

Применение метода подсчета хромосомных фрагментов может приводить к ложноотрицательным, ложноположительным результатам и запоздалой диагностике состояний

2

Panorama – единственный НИПТ, который прошел валидацию на более 2 млн. беременных женщин и показал самый низкий процент ложных результатов - 0,012 %



Валидационные данные по QR – коду:

www.natera.com/panorama-test/why-panorama

ПОЧЕМУ ТЕСТ PANORAMA – НИПТ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ

3

Panorama – единственный НИПТ, который рассчитывает риск хромосомной патологии для носительниц донорских клеток и при беременности двойней

- ▶ При двуплодной беременности определяет: пол, фетальную фракцию и зиготность (монозиготная или дизиготная двойня) каждого плода
- ▶ Анеуплоидию половых хромосом при монозиготной двойни
- ▶ При суррогатном материнстве определяет биологическое родство матери и плода

	Другие НИПТ	НИПТ Panorama
Зиготность двойни	Нет	Да
Пол каждого плода из двойни	Нет	Да
Индивидуальная фетальная фракция	Нет	Да
Синдром Дауна, Эдвардса, Патау	Да	Да
Анеуплоидии половых хромосом	Нет	Да (монозиготная двойня)



Информация о беременности монозиготной двойней позволяет:



- рассчитать риск хромосомной патологии для каждого плода
- составить индивидуальную программу обследования у УЗИ специалиста
- заблаговременно и регулярно мониторить риски фето-фетального трансфузионного синдрома (ФФТС) и ограничения роста плода/ов
- оценить и снизить риски преэклампсии, задержки роста, врожденных пороков, антенатальной гибели плода/ов

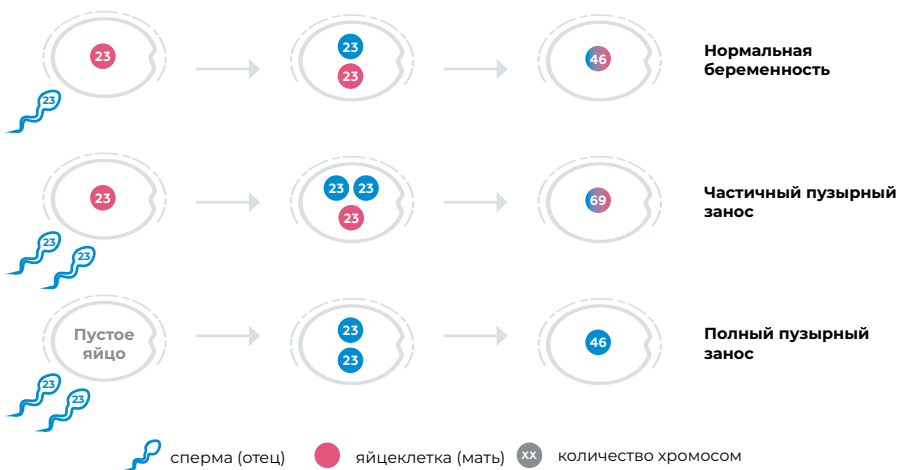


ПОЧЕМУ ТЕСТ PANORAMA – НИПТ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ

4

Panorama – первый и единственный достоверный НИПТ для определения полной молярной беременности и триплоидии

МОЛЯРНАЯ БЕРЕМЕННОСТЬ (ПУЗЫРНЫЙ ЗАНОС)



Диагноз «молярная беременность» может быть поставлен при помощи целого ряда различных технологий, включая ультразвук. В течение первого триместра диагностика молярной беременности может быть осложнена, ее ошибочно классифицируют как невынашиваемость беременности.

Ранняя постановка диагноза при молярной беременности крайне важна, потому что данное состояние может быть сопряжено с медицинскими осложнениями - кровотечение, и поэтому требует повышенной осторожности во время хирургического удаления патологической ткани.

4% случаев молярной беременности, развивается метастазирующий рак.

Поэтому при молярной беременности обязательно наблюдение и проведение соответствующего лечения.

Триплоидия подразумевает наличие у плода полных три копии каждой хромосомы. Из 1000 беременностей на сроке 12 недель одна является триплоидной.

Триплоидия является причиной генетических аномалий плода, повышения риска кровоизлияний, возникновения молярной плаценты (хорионаденомы) и хориокарциномы, а также может повторяться при последующих беременностях. Раннее выявление триплоидии позволяет осуществлять профильный медицинский контроль.

ПОЧЕМУ ТЕСТ PANORAMA – НИПТ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ

5

Panorama – единственный НИПТ, призванный определять «исчезнувших близнецов»

При многоплодных беременностях потеря одного или более эмбрионов («исчезнувший близнец») происходит в 30% случаев.

ДНК замершего эмбриона может циркулировать в организме матери до 8 недель, что повышает риск ложноположительного результата.

* Определение триплоидии, молярной беременности и "исчезнувшего близнеца" с помощью НИПТ Panorama, основывается на изучении 30 795 случаев.



Подробнее на сайте:
www.ajog.org

6

Panorama – единственный НИПТ, способный разделить генотип матери и плода

За счет разделения материнской и фетальной вДНК тест Panorama определяет мозаицизм материнских хромосом, что позволяет избежать ложноположительных результатов.

При использовании метода подсчета хромосомных фрагментов 8,56% положительных результатов на X-хромосомную анеуплоидию являются ложноположительными по причине мозаицизма у матери.

7

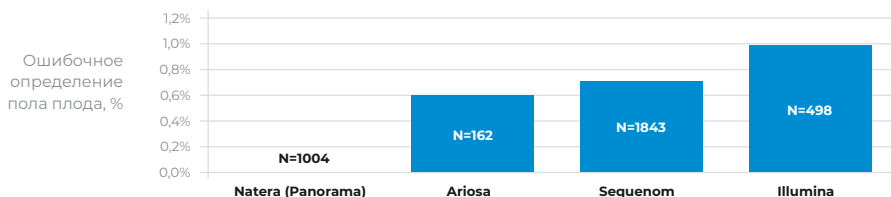
Panorama – единственный НИПТ, который дает 100% точность в определении пола плода

Специфический алгоритм для половых хромосом определяет SNP маркеры на хромосомах X и Y и идентифицирует наличие и количество копий Y-хромосомы.

Используя метод подсчета хромосомных фрагментов, другие коммерческие тесты в 1 из 77 случаев определяют неправильный пол.

ТОЧНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА ПЛОДА

Количество ложных результатов в определении пола плода методом подсчета хромосомным фрагментов достигает 1,0 %



N = количество анализируемых образцов

ПОЧЕМУ ТЕСТ PANORAMA – НИПТ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ

8

Panorama – единственный НИПТ с минимальный порогом фетальной фракции – 2,8 %

! Если уровень фетальной фракции ниже 2,8%, то статистически доказано, что частота ложных результатов в данной группе пациентов возрастает в разы.

Новый алгоритм, отдельный от основного SNP-алгоритма Panorama, основанный на показателях лабораторных данных, уровне фетальной фракции, весе и возрасте беременной женщины, позволяет выделить отдельную группу высокого риска по триплоидии, трисомии 18, 13 хромосом.

Эти анеуплоидии коррелируют с гипоплазией плаценты, что в свою очередь приводит к низкому уровню фетальной вДНК.

- **Беременности с низкой фетальной фракцией заканчиваются самопроизвольным выкидышем в 10% случаев**
- **Алгоритм разработан на основе анализа более одного миллиона тестов Panorama**

9

Американское общество акушеров и гинекологов (ACOG) и Американский колледж медицинской генетики (ACMG), помимо других обществ, подтверждают пользу применения НИПТ для каждой беременной женщины, независимо от возраста и степени риска. Профессиональные общества рекомендуют НИПТ как скрининг первой линии



В рамках получения информированного добровольного согласия, врач обязан рассказать и о других методах обследования (скрининга) для выявления риска хромосомной патологии плода



Для осуществления любой консультативной поддержки свяжитесь с нами по телефону горячей линии: 8-800-333-45-38 или напишите на электронную почту jk@genomed.ru

Адреса Геномед МО:

г. Москва, Подольское шоссе, 8, корп. 5

г. Санкт-Петербург, Лиговский пр-т, 110

г. Ростов-на-Дону, ул. Козлова, 65е

г. Пермь, ул. Газеты Звезда, 67

г. Екатеринбург, ул. Юмашева, 10

г. Тверь, Тверской просп., 8

г. Казань, ул. Фучика, 42

г. Челябинск, пл. Революции, 7

г. Новосибирск, ул. Ватутина, 28

г. Самара, ул. Венцека, 21

г. Волгоград, ул. Ангарская, 13/24

г. Нижний Новгород, ул. Белинского, 34

ООО «Геномед»

Бесплатная отправка материала из любого региона России

Лицензия № ЛО-77-01-019459 от 22 января 2020 г.

8 (800) 333-45-38 | mail@genomed.ru | genomed.ru