

# NA ZÁKLADĚ VĚDY

NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ  
TESTOVÁNÍ PRO VŠECHNY  
TĚHOTNÉ ŽENY



**MaterniT21**™

PLUS

jasný a nadčasový

**VisibiliT**™

jednoduchý a přesný



Neinvazivní prenatální testy,  
kterým můžete věřit

 **sequenom.**  
Laboratories

QUALITY OF SCIENCE™

## VÍCE MOŽNOSTÍ PRO VAŠE PACIENTKY

Neinvasivní prenatalní testování (NIPT) bylo vyvinuto a do praxe uvedeno laboratořemi Sequenom v roce 2011 a od té doby ho využilo stovky tisíc těhotných žen po celém světě. Díky této volbě mnoho z nich nemuselo podstoupit invazivní zákrok jako odběr choriových klků (CVS) nebo odběr plodové vody (amniocentéza).

Použitím našich nejnovějších vědeckých poznatků v oblasti neinvasivního prenatalního testování můžeme zajistit potřebné informace všem těhotným ženám, které chtějí být kompletně informovány o svém těhotenství.

Sequenom Laboratories je první společností nabízející dva neinvasivní prenatalní testy, kterými jsou MaterniT21 PLUS a VisibiliT.

PRENATÁLNÍ TESTY,  
KTERÉ JSOU VĚDECKY  
PODLOŽENY

TESTY  
PRO VŠECHNY  
TĚHOTNÉ ŽENY

**VisibiliT**™ LABORATORY-DEVELOPED TEST

Test VisibiliT je určen pro všechny těhotné ženy, které chtějí znát informace o nejběžnějších chromozomálních vadách plodu. Tento test doporučujeme pacientkám:

- Při jednočetném těhotenství
- Pro určení nejběžnějších genetických vad plodu
- Pro přesné stanovení trizomie 21 (Downův syndrom) a trizomie 18 (Edwardsův syndrom)

### SPOLEHLIVÉ ZJIŠTĚNÍ RIZIKA CHROMOZOMÁLNÍCH VAD PLODU DOWNOVA A EDWARDSOVA SYNDROMU

Test VisibiliT byl navržen jako screeningový krevní test k odhalení nejběžnějších trizomií plodu. Citlivost běžných screeningových testů se pohybuje v rozmezí 69-96% s falešně pozitivními výsledky až 5%.<sup>1</sup> Parametry testu VisibiliT:

- Individuální posouzení rizik trizomie 21 a trizomie 18
- Výsledek ve formě rizika pro každou trizomii
- Určení pohlaví
- Velmi nízké riziko falešně pozitivních výsledků
- Méně než 1,5% nevydaných výsledků

### KLINICKÉ HODNOCENÍ SPOLEHLIVOSTI<sup>2</sup>

	Senzitivita	Specifická
Trizomie 21	> 99% (21 z 21) 95% CI (80,8-100%)	> 99,9% (1,048 z 1,048) 95% CI (99,5-100%)
Trizomie 18	> 99% (10 z 10) 95% CI (65,6-100%)	> 99,9% (1048 z 1048) 95% CI (99,5-100%)
Stanovení pohlaví	99,3% přesnost (1041-1048) 95% CI (98,6-99,7%)	

Další validační studie, jež zahrnovala více než 400 slepých vzorků (40 trizomií 21 a 10 trizomií 18), vykazovala více než 99% specifickosti a senzitivitu v souladu s klinickými daty<sup>3</sup>.

Výsledky jsou vydány do 5 dnů od doručení vzorku do laboratoře v USA.

**MaterniT21**™ PLUS LABORATORY-DEVELOPED TEST

Tento test je vhodný nejen pro určení nejběžnějších trizomií chromozomů. Test MaterniT21 PLUS doporučujeme pacientkám:

- Při vícečetném těhotenství (dvojčata, trojčata...)
- Pro určení detailnějších genetických informací jakými jsou mikrodelece nebo aneuploidie pohlavních chromozomů
- S větším rizikem výskytu chromozomálních vad plodu

### PŘEHLED VYŠETŘOVANÝCH ABNORMALIT

Test MaterniT PLUS analyzuje více oblastí na chromozomech než kterýkoliv jiný neinvasivní test dostupný na trhu. Jsou získány informace o:

- Trizomii 21 (Downův syndrom)
- Trizomii 18 (Edwardsův syndrom)
- Trizomii 13 (Patauův syndrom)
- Pohlaví
- 45,X (Turnerův syndrom)
- 47,XXY (Klinefelterův syndrom)
- 47,XXX (TripleX syndrom)
- 47,XYY (XYY syndrom)
- Trizomii 16
- Trizomii 22
- 22q (DiGeorgeův syndrom)
- 5p (Syndrom kočičího křiku)
- 1p36 delecční syndrom
- 15q (Prader-Willi/Angelmanův syndrom)
- 11q (Jacobsenův syndrom)
- 8q (Langer-Giedionův syndrom)
- 4p (Wolf-Hirschhorn syndrom)

### JASNÉ A SPOLEHLIVÉ VÝSLEDKY

- Ve formě pozitivního/negativního výsledku pro T21/T18/T13
- Výsledky doplňujících nálezů o aneuploidii pohlavních chromozomů/T22/T16/vybraných mikrodelecích
- Bonusové informace o aneuploidii pohlavních chromozomů/vybraných mikrodelecích
- Méně než 1,5% nevydaných výsledků

### OVĚŘENÍ SPOLEHLIVOSTI<sup>4, 5, 6, 7</sup>

	Pozitivní výsledky	Senzitivita	Specifická
Trizomie 21	210 z 212	99,1%	99,9%
Trizomie 18	59 z 59	>99,9%	99,6%
Trizomie 13	11 z 12	91,7%	99,7%
Určení pohlaví		99,4%	
Vícečetných těhotenství	8 z 8	> 99,9%	
Aneuploidii pohlavních chromozomů	25 z 26	96,2%	99,7%
Provedená doplňující vyšetření	17 z 18	94,4%	99,4%

Výsledky jsou vydány do 5 dnů od doručení vzorku do laboratoře v USA.

## O SPOLEČNOSTI

Sequenom Laboratories je dceřinou společností Sequenom, Inc. Tyto laboratoře jsou akreditovány CAP a certifikovány CLIA v oblasti molekulární diagnostiky. Naše testy pomáhají pacientům díky revolučním laboratorním postupům zaměřeným na různá prenatální onemocnění. Sequenom Laboratories byly prvním pracovištěm nabízejícím NIPT pro stanovení aneuploidii plodu díky testu MaterniT21 PLUS™, který zahrnuje široké spektrum prenatálních vyšetření.

Sequenom®, test MaterniT21 PLUS™ a test VisibiliT™ jsou produkty Sequenomu, Inc. a jsou užívány s povolením Centra Sequenomu pro Molekulární Medicínu, Sequenom Laboratories.

©2014 Sequenom Laboratories.  
All rights reserved.



biochemie  
hematologie  
cytogenetika  
imunochemie  
flowcytometrie  
molekulární biologie

## IMALAB s.r.o.

U Lomu 638 (Tomášov), 760 01 Zlín

materni@imalab.cz

www.maternit21.cz • www.imalab.cz

tel.: +420 606 705 622

+420 606 780 317

+420 602 303 098

## O TESTECH

Test MaterniT21 PLUS™ a test VisibiliT™ byly vyvinuty v centru molekulární biologie Sequenom, v laboratořích certifikovanými CLIA certifikátem. MaterniT21 PLUS™ a VisibiliT™ jsou obchodními značkami Sequenomu.

Tyto testy byly vyvinuty a jejich charakteristické vlastnosti byly stanoveny v Sequenom Laboratories v USA. Testy nepodléhají schválení americkým institutem Food and Drug Administration, ale laboratoře společnosti Sequenom jsou akreditovány CAP a certifikovány CLIA certifikátem v oblasti molekulární diagnostiky.

Žádný test není dokonalý. Výsledky DNA testu neposkytují informace o všech genetických rizicích. Volná fetální DNA nenahrazuje přesné diagnostické metody jako je odběr choriových klků (CVS) a odběr plodové vody (amniocentéza). Pozitivní výsledek testu nebo přítomnost tzv. doplňujících nálezů by měly být konzultovány s ošetřujícím lékařem, případně by měly být potvrzeny diagnostickou invazivní metodou. Negativní výsledek nebo výsledek s nízkým rizikem nemusí znamenat těhotenství bez komplikací. Nepřítomnost tzv. doplňujících nálezů neznamená negativní výsledek. Přestože jsou výsledky tohoto testu velmi přesné, nelze vyloučit všechny chromozomální abnormality, které mohou být způsobeny mozaicismem nebo dalšími okolnostmi. Aneuploidie pohlavních chromozomů nejsou hodnoceny u vícečetného těhotenství. Výsledky tohoto testu, jeho výhody i možnosti by měly být konzultovány s ošetřujícím lékařem.

## REFERENCE

1. Screening for fetal chromosomal abnormalities. ACOG Practice Bulletin; Number 77, January 2007.
2. Kim S, et al. Application of risk-score analysis to low-coverage sequencing data for noninvasive detection of trisomy 21 and trisomy 18. Poster presented at the 18th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy; July 2014; Brisbane, Australia.
3. Sequenom Laboratories internal data.
4. Palomaki GE, et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13, as well as Down syndrome: An international collaborative study. Genet Med. 2012;14(3):296-305.
5. Mazloom AR, Dzakula Z, Oeth P, Wang H, et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. Prenat Diagn. 2013;33(6):591-597.
6. Canick JA, et al. DNA sequencing of maternal plasma to identify Down syndrome and other trisomies in multiple gestations. Prenat Diagn. 2012;32(8):730-734.
7. Zhao C, et al. Detection of fetal subchromosomal abnormalities by sequencing CCF from maternal plasma. Poster presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting; March 2014; Nashville, TN.