

ЗА КОМПАНИЯТА

Sequenom Laboratories, дъщерно дружество, което е изцяло собственост на Sequenom, Inc., е лаборатория за молекулярна диагностика, акредитирана от CAP и сертифицирана по CLIA, посветена на подобряването на резултатите за пациентите чрез предлагане на революционни тестове за различни пренатални състояния, разработени в лаборатория. Sequenom Laboratories е пионер в NIPT с лансирането на теста за фетални аномалии MaterniT21 PLUS и предлага широк спектър от пренатални тестове.

Sequenom®, MaterniT21® PLUS и VisibiliT™ са търговски марки на Sequenom, Inc. и се използват с разрешението на Sequenom Center for Molecular Medicine, LLC, dba Sequenom Laboratories.

©2015 Sequenom Laboratories.
Всички права запазени.



Cell Genetics

Интернет страница: www.cellgenetics.bg

Имейл: office@cellgenetics.bg

Гр. София: 00359 893 494 716

Гр. Варна: 00359 893 494 718

Гр. Пловдив: 00359 877 969 880

ЗА ТЕСТА MATERNIT21 PLUS

Тестът MaterniT21® PLUS е лабораторен тест, разработен, валидиран и изпълняван изключително от Sequenom Laboratories в САЩ. Той не е преминал през формални процедури или през одобрение от Администрацията по храните и лекарствата в САЩ (FDA). Въпреки че към днешна дата тестовете, разработени в лаборатории, не подлежат на регулация от FDA в САЩ, се изисква сертифициране на лабораториите съгласно Поправките за подобрения на клинични лаборатории на САЩ (CLIA), за да се гарантира качеството и валидността на тестовете. Компанията Sequenom Laboratories е сертифицирана съгласно CLIA като квалифицирана да извършва клинични лабораторни тестове с висока сложност и е акредитирана от Колегията на американските патолози (CAP).

Няма идеален тест. Резултатите от ДНК тестове не разкриват сигурен генетичен риск при всички хора. Безклетъчната ДНК диагностика не заменя точността и прецизността на пренаталната диагностика чрез CVS или амниоцентеза. Пациентка с положителен резултат от теста или допълнителни констатации следва да бъде препратена към специалист по генетика и да ѝ бъде предложена инвазивна пренатална диагностика за потвърждение на резултатите от теста. Отрицателният резултат от теста не гарантира безпроблемна бременност. Липсата на допълнителни констатации не означава отрицателен резултат. Въпреки че резултатите от този тест са много точни, не е възможно установяването на всички хромозомни аномалии, поради плацентарен, майчин или фетален мозаицизъм, както и поради други причини. Половите хромозомни анеуплоидии не могат да се отчетат при известна многоплодна бременност. Лекарят е отговорен за използването на тази информация при наблюдението на пациента.

ИЗТОЧНИЦИ

1. Palomaki GE, et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study. *Genet Med.* 2011;13(11):913-920.
2. Ashoor G, et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(1):21-25.
3. Bianchi DW, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890-901.
4. Norton ME, et al. Non-invasive chromosomal evaluation (nice) study: results of a multicenter, prospective, study for detection of fetal trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207:137. e1-8.
5. 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.
6. Pergament E, et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. *Obstet Gynecol.* 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-218.
7. OMIM.org. Accessed May 23, 2014.
8. Zhao C, et al. Detection of fetal Subchromosomal abnormalities by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *PLoSone.* In press.
9. Heilstedt HA, et al. Physical map of 1p36, placement of breakpoints in monosomy 1p36, and clinical characterization of the syndrome. *Am J Hum Genet.* 2003 May;72(5):1200-2012.
10. Lüdecke HJ Molecular definition of the shortest region of deletion overlap in the Langer-Giedion syndrome *Am J Hum Genet.* 1991 Dec;49(6):1197-206.
11. Maas NM, et al. Genotype-phenotype correlation in 21 patients with Wolf-Hirschhorn syndrome using high resolution array comparative genome hybridisation (CGH). *J Med Genet.* 2008 Feb;45(2):71-80.
12. McDonald-McGinn DM, et al. Genetic counseling for the 22q11.2 deletion. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(1):69-74.
13. Kim SJ, et al. Unique and atypical deletions in Prader-Willi syndrome reveal distinct phenotypes. *Eur J Hum Genet.* 2012 Mar;20(3):283-290.
14. Zhang X, et al. High-resolution mapping of genotype-phenotype relationships in Cri-du-chat syndrome using array comparative genomic hybridization. *Am J Hum Genet.* 2005;76(2):312-326.
15. Mattina T, et al. Jacobsen syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2009 Mar 7;4:9. doi: 10.1186/1750-1172-4-9.
16. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1523>. (DiGeorge)
17. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1191>. (1p36)
18. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144>. (Angelman)
19. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330>. (Prader-Willi)
20. <http://omim.org/entry/123450>. (Cri-du-chat)
21. <http://www.trisomy16.org>.
22. <http://ghr.nlm.nih.gov/chromosome/16>.
23. <http://rarediseases.info.nih.gov/gard/6085/mosaic-trisomy-22/resources/1>.

НАУКАТА

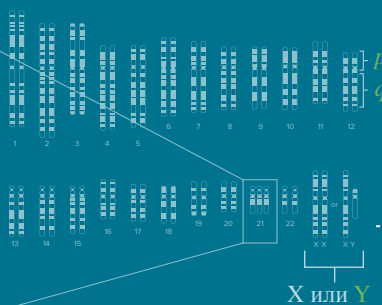
ЗА

РЕВОЛЮЦИЯ В ПРЕНАТАЛНИТЕ
ГРИЖИ

Най-добрият неинвазивен
пренатален тест



Ценно съдържание



Ясни резултати.
Смислени отговори.

MaterniT21[™]
PLUS

Резултати, на които можете да се доверите, от първенеца
в неинвазивното пренатално тестване.

 **sequenom.**
Laboratories

QUALITY OF SCIENCE™

ИНФОРМАЦИЯ, КОЯТО ДАВА ВЪЗМОЖНОСТИ

**ОТКРИЙТЕ НАЙ-ДОБРИЯ ПРЕНАТАЛЕН ТЕСТ,
КОЙТО ОТВЕЖДА NIPT НА СЛЕДВАЩО НИВО.**

Чрез безклетъчната ДНК технология и масивно паралелно секвениране, първокласният тест MaterniT21 PLUS може да даде на Вас и на Вашите пациенти безпрецедентна генетична информация по неинвазивен път.

Тестът MaterniT21 PLUS дава информация както за често срещаните, така и за редките фетални хромозомни аномалии — като се започне от тризомиите 21, 18 и 13 и се стигне до фетални полови анеуплоидии, тризомиите 16 и 22 и определени разлики в броя на копията. Тук ще откриете изчерпателни, клинично актуални данни, които трансформират начина, по който оценяваме пренаталното здраве.

**ДАВАМЕ РЕЗУЛТАТИ.
С УВЕРЕНОСТ.**

T21

T18

T13

НАШАТА РАБОТА Е ИЗВОР НА ПРОМЯНА

Многостранна, гъвкава технология, създадена за настоящето и за бъдещето.

Вземаме милиони единици секвенционни данни от хромозоми в целия геном. В комбинация със сложния биоинформационен анализ, суровите данни ни дават аналитична картина с висока точност и отчетливост.



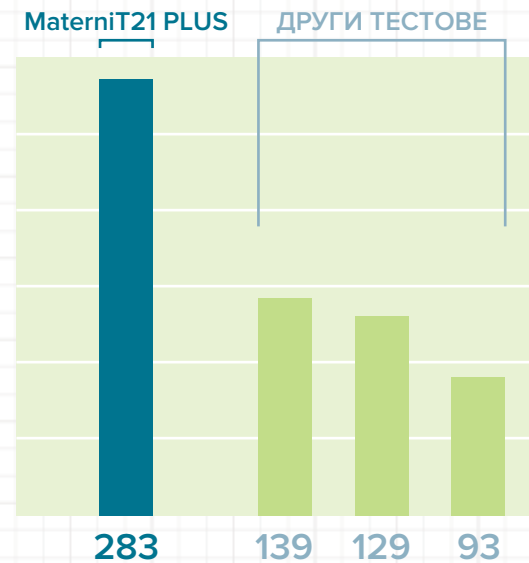
Най-изчерпателният валидиран тест от този вид.

Нашето проучване е валидирано от най-голямото по рода си, независимо структурирано и публикувано клинично проучване сред 4 664 бременни жени с увеличен риск от фетални хромозомни анеуплоидии. Нашите солидни данни са изведени от тестването на кръвните проби на над 2 800 бременни и 375 тризомии.

Защото бързината има значение.

Нашият тест може да се направи още в 10-тата седмица на бременността.¹ Резултатите се получават за ~5 дена от получаването на пробата в лабораторията.

АНАЛИЗИРАНИ ТРИЗОМИИ В ПРОУЧВАНИЯ НА ДОСТОВЕРНОСТТА



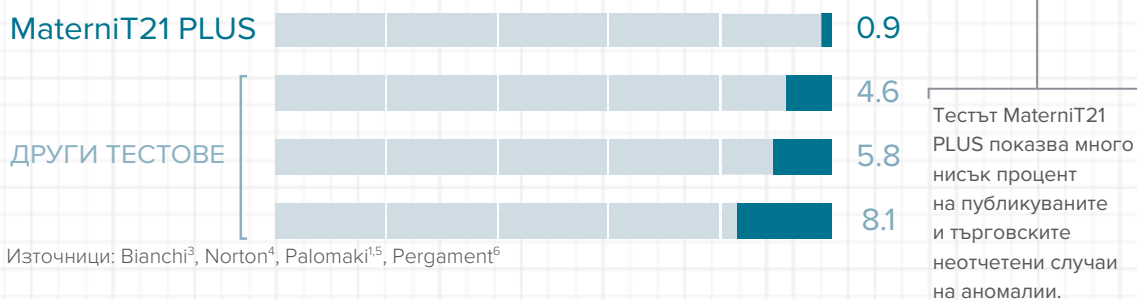
*Включва хромозоми 21, 18 и 13

Източници: Ashoor², Bianchi³, Norton⁴, Palomaki^{1,5}, Pergament⁶

НЕЗАВИСИМО ВАЛИДИРАНЕ^{1,5,7,8,9}

ПОЛОЖИТЕЛНИ РЕЗУЛТАТИ	ЧУВСТВИТЕЛНОСТ	СПЕЦИФИЧНОСТ
210 от 212 тризомия 21	99,1%	99,9%
59 от 59 тризомия 18	>99,9%	99,6%
11 от 12 тризомия 13	91,7%	99,7%
8 от 8 многоплодни бременности: 7 за тризомия 21 1 за тризомия 13	>99,9% процент на установяване	
Пол на бебето	99,4% точност	
25 от 26 комбинирани полови анеуплоидии	96,2%	99,7%

ПРОЦЕНТ НА НЕОТЧЕТИТЕ СЛУЧАИ НА АНОМАЛИИ (%) ОТ ПРОУЧВАНЕТО ЗА ВАЛИДИРАНЕ



ПОЛОЖИТЕЛЕН ИЛИ ОТРИЦАТЕЛЕН РЕЗУЛТАТ

Получете резултата, от който се нуждаете, още от първия път.

Тестът MaterniT21 PLUS показва резултатите от основните ни тестове (за тризомия 21, 18 и 13) като положителни или отрицателни; никога като процент и никога като вероятност. Нашите резултати дават на Вас и Вашите пациенти бързи и ясни отговори.

НИСЪК ПРОЦЕНТ НА НЕОТЧЕТИТЕ СЛУЧАИ НА АНОМАЛИИ

Нашият тест показва много нисък процент на публикуваните (0,9%) и търговските (~1.5%) неотчетени случаи на аномалии. Другите неинвазивни пренатални тестове не дават ясни отговори и дават "вероятностни" резултати, неясни резултати за риска и висок процент, клинично публикувани неотчетени случаи на аномалии. С теста MaterniT21 PLUS, Вашите пациенти могат да разчитат на точността и да избегнат вероятността от повторен тест или ненужна инвазивна процедура.



Научете повече по-рано



Дава ясни, директни резултати



Дава отговори, когато са Ви нужни

ИНОВАЦИИ, КОИТО СЕ ТРАНСФОРМИРАТ В ПЪРВОСТЕПЕННО СЪДЪРЖАНИЕ

Тестът MaterniT21 PLUS анализира повече хромозомни участъци от всички останали неинвазивни пренатални тестове, които се предлагат в момента. Геномните участъци/свързаните синдроми включват:

ТРИЗОМИИ

- Тризомия 21 (Синдром на Даун)
- Тризомия 18 (Синдром на Едуардс)
- Тризомия 13 (Синдром на Патау)
- Тризомия 16*
- Тризомия 22*

ФЕТАЛНИ ПОЛОВИ ХРОМОЗОМИ

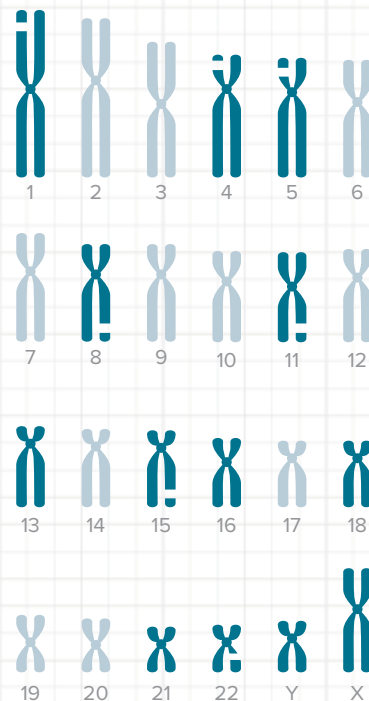
Пол на бебето

- 45,X (Синдром на Търнър)*
- 47,XXY (Синдром на Клайнфелтер)*
- 47,XXX (Синдром на тройна X-хромозома)*
- 47,XYY (Синдром на XYY)*

СЕРИИ С УВЕЛИЧЕНО СЕКВЕНИРАНЕ*

- 22q (Синдром на ДиДжордж)
- 5p (Синдром на котешкото мяукане)
- 1p36 синдром на делеция
- 15q (Синдроми на Ангелман/Прадер-Вили)
- 11q (Синдром на Якобсен)
- 8q (Синдром на Лангер-Гидион)
- 4p (Синдром на Волф-Хиршхорн)

* Докладвани като допълнителна констатация



Възможност за премахване на опции

Можете да отбележите съответните полета за премахване на опции във формуляра за заявка за теста, ако не желаете тази информация да се отчита за определени пациенти.

ИЗПЪЛНЕНИЕ НА СЕРИИ С УВЕЛИЧЕНО СЕКВЕНИРАНЕ*

ВАЛИДИРАНЕ НА МЕТОДА	
ЧУВСТВИТЕЛНОСТ	СПЕЦИФИЧНОСТ
94,4%	99,4%
95% CI (71-99%)	95% CI (95-99%)
17 от 18	156 от 157

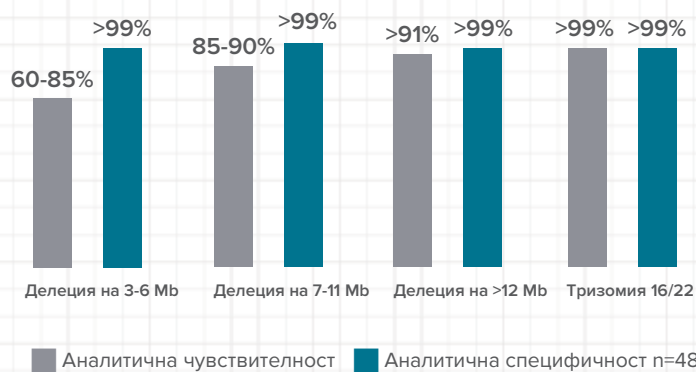
Валидиране на метода

Използвани са заслепени плазмени проби с кариотипни аномалии за проучване за валидиране на метод, изследващ целия геном.

Проучването има за цел да тества избрани микроделеции/дупликации, чийто размер варира от 3 Mb до 40 Mb, не микроделеции/дупликации, специфични за даден синдром, поради ниския процент на разпространение.⁸

МИКРОДЕЛЕЦИЯ		
УЧАСТЪК ОТ ГЕНОМА ⁷	СИНДРОМ	ОБХВАТ НА РАЗМЕРА НА ДЕЛЕЦИЯТА
1p36	1p36	1-10 Mb ⁹
8q24.11-q24.13	Лангер-Гидион	1-25 Mb ¹⁰
4p16.3	Волф-Хиршхорн	1-37 Mb ¹¹
22q11.2	22q11	1,5-3 Mb ¹²
15q11.2	Прадер-Вили/ Ангелман	2-9 Mb ¹³
5p15.3	Синдром на котешкото мяукане	5-35 Mb ¹⁴
11q23	Якобсен	7-20 Mb ¹⁵

Аналитична ефективност въз основа на размера на аномалията



ЗАБЕЛЕЖКА: Липсата на допълнителни констатации не означава отрицателен резултат. Аналитична ефективност, моделирана върху геномна ДНК с плазмени смеси. Ефективността зависи от размера на делецията, броя на разчитанията, феталната фракция и др. Въпреки че е имало случаи на установяване на малък размер делеции, като такива от 1.5 Mb, чувствителността в този диапазон варира, поради размера на делецията.⁸



Многоплодни бременности



Тестът MaterniT21 PLUS може точно да определи хромозомни аномалии при многоплодна бременност; той обаче не посочва конкретния плод, който е засегнат.

ПРЕГЛЕД НА ИЗБРАНИ МИКРОДЕЛЕЦИИ И ТРИЗОМИИ

НАИМЕНОВАНИЕ	МЯСТО НА АНОМАЛИЯТА	ЧЕСТОТА НА ЖИВОРОДЕНИТЕ	ОПИСАНИЕ
СИНДРОМ НА ДИДЖОРДЖ ¹⁶	22q11	1 на 4 000	Автозомно-доминантно състояние, причинено от субмикроскопична делеция на дългото рамо на хромозома 22. Заболяването се характеризира със сърдечни аномалии, лицеви аномалии, аплазия на тимуса, заешка уста, хипокалцемия (CATCH-22). Повечето такива случаи не са унаследени (<i>de novo</i>), но се наблюдава предаване от родител, който е носител на делеция 22q11 при ~7% от случаите.
СИНДРОМ НА 1P36 ДЕЛЕЦИЯ ¹⁷	1p	1 на 10 000	Синдромът на 1p36 делеция (синдром на монозомия 1p36) се характеризира с делеция на късото рамо на хромозома 1. Заболяването се характеризира с дисморфични краниофациални черти, забавяне в развитието, мозъчни аномалии, къси стъпала, вродени сърдечни пороци, хипотония и брахи-/камптодактилия. Повечето случаи не са унаследени (<i>de novo</i>).
СИНДРОМИ НА АНГЕЛМАН ¹⁸ И ПРАДЕР-ВИЛИ ¹⁹	15q	1 на 20 000	Както Синдромът на Ангелман (AS), така и Синдромът на Прадер-Вили (PWS) може да бъде причинен от делеции на дългото рамо на хромозома 15. Делециите при майката водят до AS, а делециите при бащата водят до PWS. Седемдесет процента от AS и PWS са причинени от делеции на дългото рамо на хромозома 15. Тези заболявания засягат нервната система и макар и двете да водят до забавяне в развитието, всяко от тях е с уникални клинични особености.
СИНДРОМ НА КОТЕШКОТО МЯУКАНЕ ²⁰	5p	1 на 50 000	Синдромът на котешкото мяукане (5p минус) се характеризира с частична делеция на късото рамо на хромозома 5. Заболяването се характеризира с умствена изостаналост, забавяне в развитието, микроцефалия, хипотония, отличителни черти на лицето, сърдечни пороци и характерен плач, подобен на котешко мяукане. Повечето такива случаи не са унаследени (<i>de novo</i>), но се наблюдава предаване от родител, който е носител на балансирана транслокация при ~10% от случаите.
СИНДРОМ НА ВОЛФ-ХИРШХОРН ²¹	4p	1 на 50 000	Синдромът на Волф-Хиршхорн се причинява от делеция на късото рамо на хромозома 4. Той се характеризира с отличителни черти на лицето (правоъгълна форма на носа с триъгълни носни отвори), забавяне в развитието, умствена изостаналост и епилепсия. Повечето случаи не са унаследени (<i>de novo</i>).
СИНДРОМ НА ЯКОБСЕН ²²	11q	1 на 100 000	Синдромът на Якобсен се причинява от делеция на дългото рамо на хромозома 11. Той се характеризира със забавяне в развитието, отличителни черти на лицето, нарушения в кръвосъсирването и някои поведенчески разстройства. Повечето случаи не са унаследени (<i>de novo</i>).
СИНДРОМ НА ЛАНГЕР-ГИДИОН ²³	8q	Рядка	Синдромът на Лангер-Гидион се причинява от делеция на дългото рамо на хромозома 8. Той се характеризира с доброкачествени костни тумори (шипове), нисък ръст и отличителни черти на лицето. Повечето случаи не са унаследени (<i>de novo</i>).
ТРИЗОМИЯ 16 ^{21,22}	Хромозома 16	1 на 50 000	Пълната тризомия 16 е състояние, което не е съвместимо с живота, и е най-честата причина за спонтанен аборт. Мозаичната тризомия 16 може да се прояви със забавяне на растежа на плода в утробата, забавяне в развитието и вродени сърдечни пороци. Най-честата причина за спонтанен аборт и втретаточна смърт на плода.
ТРИЗОМИЯ 22 ²³	Хромозома 22	1 на 40 000	Пълната тризомия 22 е състояние, което рядко е съвместимо с живота, като в повечето случаи плодът умира преди раждане или малко след това. Мозаичната тризомия 22 може да се прояви със забавяне в растежа, малформации на главата и лицето, сърдечни аномалии и забавяне в развитието.