

O SPOLEČNOSTI

Laboře společnosti Sequenom jsou akreditovány CAP a certifikovány CLIA certifikátem v oblasti molekulární diagnostiky. Laboratoře Sequenom jako první začínaly s testem MaterniT21 plus, nyní nabízejí široký výběr NIPT testů.

SEQUENOM®, MaterniT™, MaterniT21®, and Sequenom Laboratories™ jsou ochranné známky společnosti Sequenom, Inc. Všechny ostatní ochranné známky jsou majetkem jiných vlastníků.

© 2015 Sequenom Laboratories.
Všechna práva vyhrazena.



Vaše laboratoře

Vaše laboratoře s.r.o.

U Lomu 638 (Tomášov), 760 01 Zlín

materni@vaselaboratore.cz

www.maternit21.cz • www.vaselaboratore.cz

tel.: +420 606 705 622

+420 606 780 317

+420 602 303 098

O TESTU

MaterniT GENOME test byl vyvinut a testován 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.

Jedná se o screeningový test, přesto jsou ale výsledky testu MaterniT GENOME vysoce přesné. Nesprávný výsledek např. při určení pohlaví může nastat v případě placentárního, maternálního či fetálního mozaicismu, syndromu mizejícího dvojčete, transplantace orgánu nebo z jiných příčin.

Testování volné fetální DNA nenahrazuje přesné diagnostické metody jako je odběr choriových klků (CVS) nebo odběr plodové vody (amniocentéza). Pozitivní výsledek testu by měl být konzultován s ošetřujícím lékařem, případně by měl být potvrzen diagnostickou invazivní metodou. Negativní výsledek nebo výsledek s nízkým rizikem nemusí znamenat těhotenství bez komplikací.

MaterniT GENOME test není vhodný pro těhotenství se zvýšeným rizikem defektů neurální trubice (NTD). Testováním cfDNA (fetální DNA) pro chromozomální a mikrolečiční abnormality (zahrnující pohlavní chromozomy), může dojít k odhalení genomových abnormalit jak plodu tak matky. Tyto abnormality mohou, ale i nemusí být klinicky významné.

V případě pozitivního anebo nereportovatelného výsledku se doporučuje provést invazivní test (amniocentéza, CVS) a další vyšetření těhotné ženy. Pomocí těchto vyšetření může být odhalena některá z chromozomálních abnormalit u těhotné, která souvisí s benigním nebo maligním nálezem.

Testování cfDNA nemusí přesně identifikovat triploidii plodu, balancované přestavby, přesné umístění duplikací a delecí. Pro tyto účely se využívá jiný typ prenatalní diagnostiky-CVS nebo amniocentéza. Vydání výsledku může být ovlivněno BMI matky, její váhou nebo pokud má systémový lupus erytematodes (SLE). Všechny výhody a omezení testu by měly být konzultovány s kvalifikovaným lékařem. Rozhodnutí o těhotenství nesmí být založeno pouze na výsledku tohoto testu.

REFERENCE

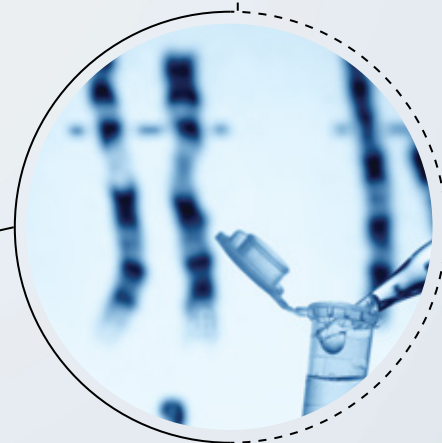
1. Di Gregorio E, et al. Large cryptic genomic rearrangements with apparently normal karyotypes detected by array-CGH. *Mol Cytogenet.* 2014;7(82).
2. Zhao C, et al. Detection of fetal subchromosomal abnormalities by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *Clin Chem.* 2015 Apr;61(4):608-616.

NA ZÁKLADĚ VĚDY

JEDINEČNOST POROZUMĚNÍ



MaterniT™
GENOME



Neinvazivní prenatální test
pro určení chromozomálních abnormalit plodu
napříč celým genomem

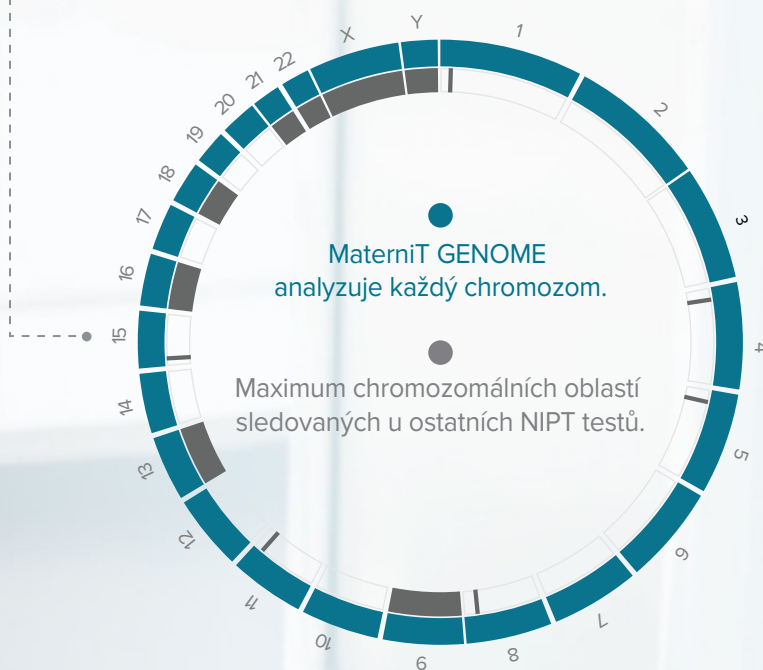
 sequenom.
Laboratories
QUALITY OF SCIENCE™



NÁŠ SPOLEČNÝ CÍL:
NABÍZET NEJLEPŠÍ MOŽNOU
PÉČI VŠEM PACIENTKÁM

Jak dosáhnout tohoto cíle? MaterniT™
GENOME je novým neinvazivním
prenatálním testem, který analyzuje každý
chromozom celého genomu. Jako první
na světě Vám nabízíme tuto možnost
péče o těhotnou ženu.

MaterniT GENOME je jediným
NIPT testem umožňujícím testování
celého genomu.



ZÍSKEJTE VÍCE INFORMACÍ NEŽ KDYKOLIV PŘEDTÍM.

Test MaterniT GENOME začíná běžným odběrem krve, který je možné provést již od 10. týdne těhotenství. Jedná se o jediný test, který poskytuje takové informace, které byly dříve dostupné jen na základě stanovení karyotypu. Poskytuje informace o přebytečném nebo chybějícím chromozomálním materiálu s rozlišením ≥ 7 Mb napříč celým genomem. Test také dokáže odhalit sedm klinicky významných mikrodelečních oblastí. Test MaterniT GENOME využívá nejmodernější technologie a ze všech dostupných neinvazivních testů nabízí nejširší spektrum vyšetření.

SLOŽITÝ VĚDECKÝ PŘÍSTUP S JEDNODUCHÝM A JASNÝM VÝSLEDKEM.

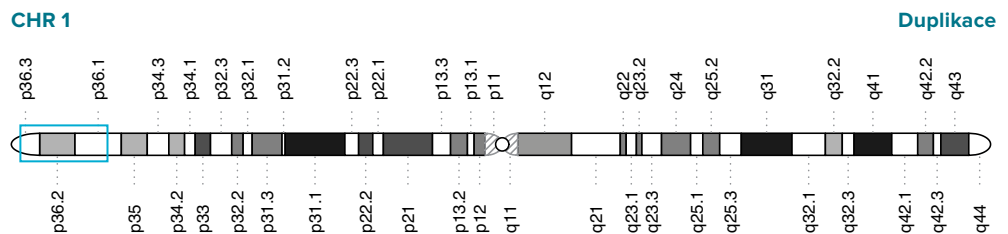
Výsledky analýzy DNA jsou prezentovány srozumitelnou formou. Jednoduchý styl zpráv je určen k usnadnění komunikace mezi vámi a vaším pacientem.

V tabulce je pro každou testovanou oblast vyznačen výsledek-Pozitivní nebo Negativní.

ONEMOCNĚNÍ	VÝSLEDEK
ANEUPLOIDIE AUTOZOMŮ	
Trizomie 21 (Downův syndrom)	negativní
Trizomie 18 (Edwardsův syndrom)	negativní
Trizomie 13 (Patauův syndrom)	negativní
Jiné aneuploidie autozomů	negativní
ANEUPLOIDIE POHLAVNÍCH CHROMOZOMŮ	
Pohlaví	Ženské pohlaví
Monozomie X (Turnerův syndrom)	negativní
XYY (syndrom Jacobsové)	negativní
XXY (Klinefelterův syndrom)	negativní
XXX (Triple X syndrom)	negativní
GENOMOVÉ VARIANTY ≥ 7 MB	
Delece/duplikace ≥ 7 Mb	pozitivní

ONEMOCNĚNÍ	VÝSLEDEK
TESTOVANÉ MIKRODELEČNÍ OBLASTI	
22q11 (DiGeorgeův syndrom)	negativní
15q11 (Prader-Willi/Angelmanův syndrom)	negativní
11q23 (Jacobsenův syndrom)	negativní
8q24 (Langer-Giedionův syndrom)	negativní
5p15 (Syndrom kočičího křiku)	negativní
4p16 (Wolf-Hirschhorn syndrom)	negativní
1p36 deleční syndrom	negativní

Kvůli snazšímu porozumění výsledková zpráva obsahuje také ideogram chromozomu s abnormálním nálezem.



Vysvětlení: Bylo zjištěno nadbytečné množství materiálu chromozomu 1 (duplikace regionu p36.3-p36.1).



Množství informací získaných pomocí NIPT vyžaduje individuální přístup při následném genetickém poradenství.

Podrobná interpretace výsledků a navržení dalšího postupu by mělo být provedeno vždy se zkušeným odborníkem v oblasti lékařské genetiky.

Chcete-li se dozvědět více o testu MaterniT GENOME nebo se zeptat na výsledek, kontaktujte nás na tel číslo 606 705 622.

PRENATÁLNÍ KARYOTYP

Prenatální karyotyp má často menší rozlišení než karyotyp zhotovený z periferní krve. Kryptické delece nebo duplikace větší než 7Mb nemusí být pomocí prenatálního karyotypu odhaleny, mohou mít však klinické důsledky jakými jsou například závažné anomálie plodu nebo úmrtí plodu.

Test MaterniT GENOME nabízí novou možnost neinvazivního testování, dokáže identifikovat > 95% všech genomových delecí nebo duplikací o velikosti ≥ 7 Mb. Jedná se o nejkompaktnější dostupný neinvazivní test.

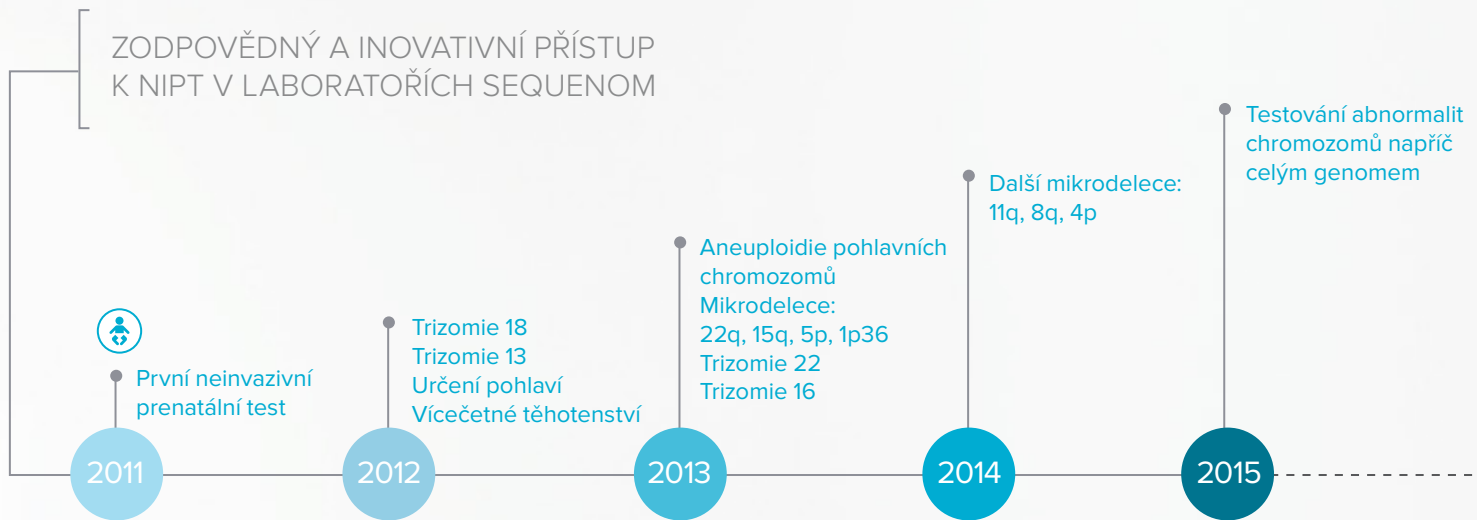
	Prenatální karyotyp	MaterniT GENOME test
Analýza každého chromozomu	Ano	Ano
Vyžaduje invazivní výkon	Ano	Ne
Detekce nebalancované translokace	Ano	Ano
Detekce marker chromozomu	Ano	Ano
Detekce balancované translokace nebo inverze	Ano	Ne
Detekce chybějících nebo přebývajících úseků chromozomů o velikosti 7 Mb	Ne	Ano
Detekce vybraných mikrodelecí	Ne	Ano
Detekce triploidíí	Ano	Ne
Jedná se o diagnostickou metodu	Ano	Ne



NABÍDNOUT TO NEJLEPŠÍ

Test MaterniT GENOME kombinuje špičkovou technologii s precizním vědeckým přístupem s cílem získat co možná nejdokonalější informaci prostřednictvím neinvazivního testu. Tento test výrazně zlepšuje péči o těhotnou ženu.

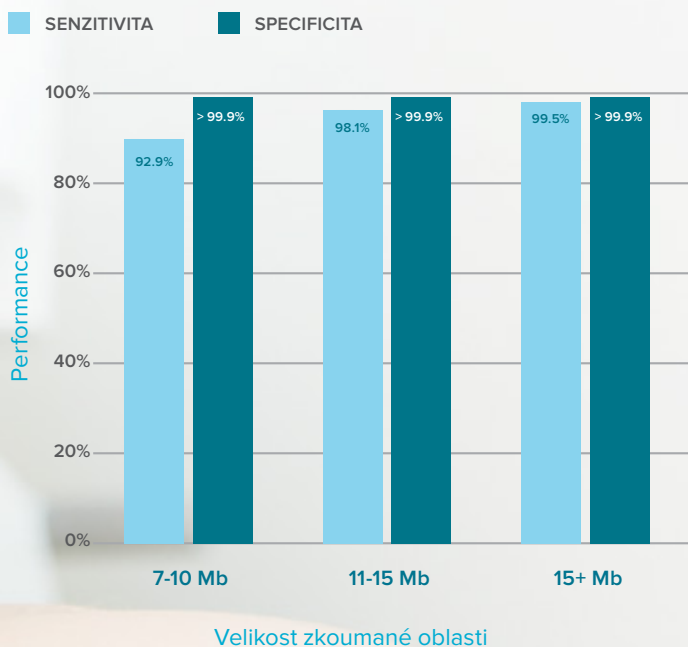
ZODPOVĚDNÝ A INOVATIVNÍ PŘÍSTUP K NIPT V LABORATOŘÍCH SEQUENOM



VYŠETŘENÍ, NA KTERÉ SE MŮŽETE SPOLEHNOUT

Laboratoře Sequenom nabízejí zodpovědné a inovativně nové postupy v oblasti NIPT. Nové testy jsou charakterizovány spolehlivými výsledky a do klinické praxe jsou vždy uvedeny až po provedení validační studie.

CELOGENOMOVÁ CHARAKTERISTIKA



TRIZOMIE 21, 18, 13
ABNORMALITY
POHLAVNÍCH
CHROMOZOMŮ
URČENÍ POHLAVÍ

VALIDACE TESTU

