

TOMORROW

neinvazívny prenatalný test

Informácie pre zdravotníckych pracovníkov



Exkluzívny partner na Slovensku



ALPHA MEDICAL
člen skupiny Unilabs

INFORMÁCIE O PRENATÁLNOH TESTE TOMORROW

Prenatálny test TOMORROW je nový test spoločnosti CGC Genetics, ktorý sa vykonáva z krvi matky a je založený na neinvazívnej metóde zisťovania prítomnosti trizómie chromozómov 21, 18 a 13 vo fetálnej DNA, na identifikáciu pohlavia plodu a na detekciu aneuploidii pohlavných chromozómov (monozómia X, XXX, XXY, XYY).

ČO ZISŤUJE PRENATÁLNY TEST TOMORROW

TRIZÓMIA 21
TRIZÓMIA 18
TRIZÓMIA 13

ANEUPLOIDIE
POHLAVNÝCH
CHROMOZÓMOV
monozómia X
XXX
XXY
XYY

POHLAVIE
PLODU
mužské/ženské

PRETOŽE ZAJTRAŠOK JE DÔLEŽITÝ UŽ DNES

VČASNÁ DETEKCIA

Možno vykonávať už v 12. týždni gravidity.

BEZPEČNÝ

Neexistuje pri ňom riziko potratu, ktoré sa zvyčajne spája s invazívnymi zákrokmi.

JEDNODUCHÝ

Vyžaduje sa iba jednoduchý odber vzorky krvi bez predchádzajúcej prípravy.

ROZSIAHLY ZÁCHYT DIAGNÓZ

Detekcia najbežnejších syndrómov: Trizómia chromozómov 21, 18 a 13, stanovenie chromozómového pohlavia plodu a vyšetrovanie aneuploidii pohlavných chromozómov (monozómia X, XXX, XXY, XYY).

SPOĽAHLIVÁ ANALÝZA

Podiel falošne pozitívnych a falošne negatívnych výsledkov je nižší než 0,5 %^{1,2,3}.

RÝCHLY

Klinická správa bude hotová o 8 – 10 pracovných dní.

KTO MÔŽE VYUŽIŤ PRENATÁLNY TEST TOMORROW?

GRAVIDNÉ ŽENY KAŽDÉHO VEKU A S RÔZNYM STUPŇOM RIZIKA

Vykonávanie prenatalného testu TOMORROW je klinicky overené u gravidných žien každého veku a pri každom riziku.

Prenatálny test TOMORROW možno používať u všetkých gravidných žien, obzvlášť sa však odporúča u týchto pacientok:

- > gravidné ženy, ktoré si želajú vykonanie skríningu prítomnosti týchto chromozómových aneuploidíí pri plode bez ohrozenia gravidity spájaného s invazívnymi zákrokmi,
- > gravidné ženy vo veku 35 a viac rokov,
- > gravidné ženy so zvýšeným rizikom trizómii 21, 18 a 13,
- > gravidné ženy s diagnózou trizómie počas predchádzajúcej gravidity,
- > gravidné ženy s anamnézou opakovaných potratov,
- > gravidné ženy s ultrazvukovými nálezmi plodu, ktoré poukazujú na testované chromozómové aneuploidie,
- > gravidné ženy, ktoré sa chcú dozvedieť viac o svojom dieťati.

Prenatálny test TOMORROW možno vykonávať aj v prípade:

- > dvojčiek (2 plody)*
- > IVF (vrátane gravidít s darovanými oocytmi a spermiami)

ČO ZAHŔŇA PRENATÁLNY TEST TOMORROW?

> TOMORROW

Detekcia trizómii chromozómov 21, 18 a 13, stanovenie chromozómového pohlavia plodu a zisťovanie aneuploidíí pohlavných chromozómov (monozómia X, XXX, XXY, XYY).

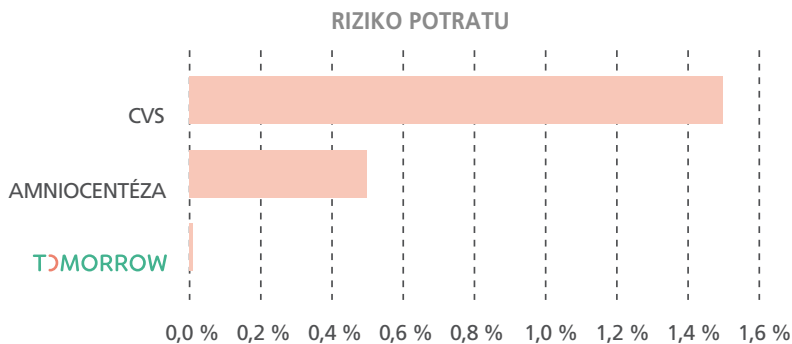
Ak potrebujete viac informácií, obráťte sa na nášho zmluvného partnera – spoločnosť Alpha medical.

* Detekcia trizómii 21, 18 a 13 a stanovenie chromozómového pohlavia plodu. Test nemožno vykonávať v prípade gravidity s viac než 2 plodmi. Stanovenie chromozómového pohlavia plodu sa vykonáva pomocou detekcie prítomnosti alebo neprítomnosti chromozómu Y v materskej krvi. V prípade detekcie chromozómu Y pri dvojčkách (2 plody) nie je možné potvrdiť, či je mužského pohlavia iba jeden alebo obidva plody.



VÝZNAM NEINVAZÍVNEHO PRENATÁLNEHO TESTU

Existuje niekoľko možností pre prenatalný skrining. V porovnaní s prenatalným testom TOMORROW majú tradičné skriningové metódy nižšiu presnosť a vyšší podiel falošne pozitívnych/negatívnych výsledkov. Invazívne diagnostické testovanie, ako je amniocentéza alebo odber vzoriek choriových klkov (CVS), navyše zahŕňa riziko potratu s podielom 0,5 % pri amniocentéze a 1 – 2 % pri CVS.

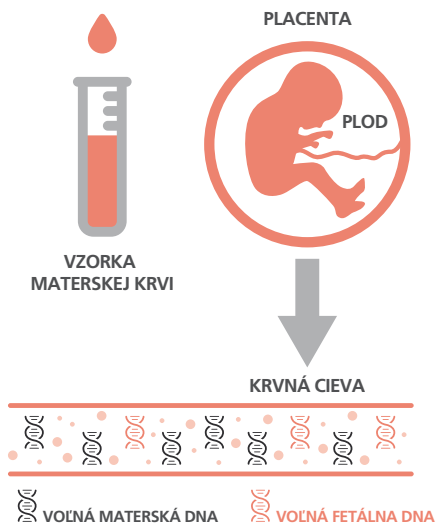


Úspešnosť prenatalného testu TOMORROW pri detekcii najbežnejších aneuploidii^{2,4}

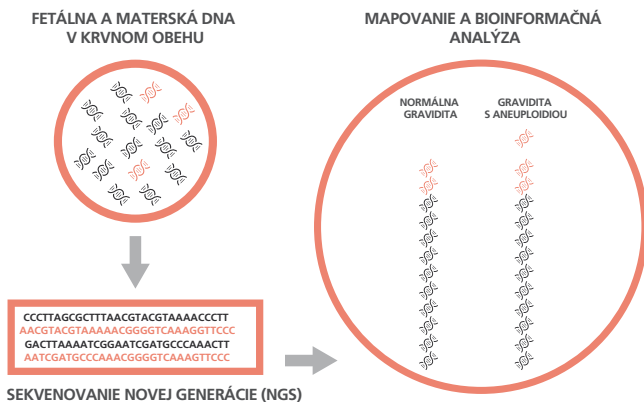
	Senzitivnosť	95 % CI	Špecifickosť	95 % CI
T21 > Downov syndróm	99,14 %	98,0 – 99,7	99,94 %	99,90 – 99,97
T18 > Edwardsov syndróm	98,31 %	95,0 – 99,6	99,90 %	99,86 – 99,93
T13 > Patauov syndróm	98,15 %	90,0 – 99,9	99,95 %	99,91 – 99,97
MX > Turnerov syndróm	95,0 %	75,1 – 99,9	99,0 %	97,6 – 99,7

PRENATÁLNY TEST TOMORROW VYUŽÍVA NAJVYSPELEJŠIU DOSTUPNÚ TECHNOLOGIU

- > Z jednoduchej vzorky materskej krvi možno získať fragmenty cirkulujúcej DNA materského aj fetálneho pôvodu.
- > Počas gravidity sa malé fragmenty z fetálno-placentárnej jednotky dostávajú do obehovej sústavy matky. Tieto fragmenty DNA sa zvyčajne opisujú jednoducho ako fetálna DNA.
- > Fragmenty cirkulujúcej DNA matky aj plodu sa analyzujú pomocou prenatalného testu TOMORROW.



BLIŽŠÍ PRÍSTUP K POUŽITIU SEKVENOVANIA NOVEJ GENERÁCIE



- > Fragmenty materskej a fetálnej cirkulujúcej DNA sa analyzujú prostredníctvom technológie sekvenovania novej generácie (NGS).
- > Následne sa zmapuje množstvo sekvení zodpovedajúcich každému chromozómu, ktoré sa ďalej analyzuje pomocou komplexnej bioinformačnej analýzy s využitím platformy ILLUMINA.
- > Identifikácia chromozómového pohlavia plodu (fetálne pohlavie) sa vykonáva pomocou detekcie prítomnosti alebo neprítomnosti chromozómu Y v materskej krvi.
- > Potenciálne aneuploidie sa detegujú porovnaním materského a fetálneho genómového materiálu s referenčnými hodnotami.

AKÝ DRUH INFORMÁCIÍ MÔŽE POSKYTNÚŤ PRENATÁLNY TEST TOMORROW?

Prenatálny test TOMORROW prináša zrozumiteľné informácie o najčastejších fetálnych aneuploidiách, čo môže minimalizovať obavy matky a v prípade pozitívneho výsledku usmerní invazívne výkony pri stanovovaní konečnej diagnózy.

Možné výsledky:

- > „**nedetegované**“, ak je **výrazne znížená** pravdepodobnosť výskytu testovaných aneuploidií,
- > „**detegované**“, ak je **výrazne zvýšená** pravdepodobnosť výskytu testovaných aneuploidií.

V prípade pozitívneho výsledku („detegované“) je podľa ACOG, ACMG a SMFM* odporúčané potvrdenie invazívnou prenatálnou diagnostikou – amniocentézou alebo odberom choriových klkov, a analýza chromozómov pomocou metód FISH, QF-PCR alebo cytogenetického vyšetrenia.

Odporúčame, aby ste nerobili žiadne nezvratné klinické rozhodnutia výhradne na základe výsledku tohto testu.

ĎALŠIE INFORMÁCIE

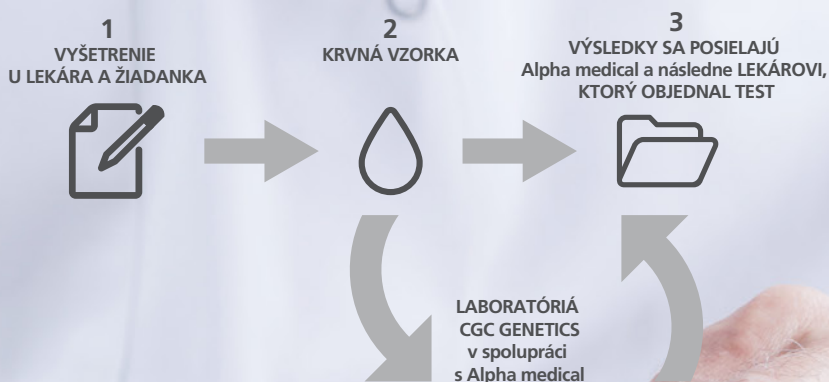
- > Test nie je možné vykonávať pred gestačným týždňom 12_{0r} odhadnutým na základe dátumu posledného menštruačného obdobia, CRL alebo inej klinicky priranej metódy.
- > Test nemožno pokladať za diagnostický test napriek tomu, že všetky nedávne publikácie demonštrujú jeho vysokú presnosť (~99 %) a nízky podiel falošne pozitívnych a falošne negatívnych výsledkov (< 0,5 %).
- > **Falošne negatívne výsledky:** v zriedkavých prípadoch môže byť prítomná testovaná aneuploidia napriek tomu, že výsledok testu je „nedetegované“.
- > **Falošne pozitívne výsledky:** výsledok „detegované“ pre testovanú aneuploidiu nemusí znamenať prítomnosť aneuploidie v plode, ale v skutočnosti je aneuploidia prítomná len v placente.
- > Výsledky testu „nedetegované“ nevylučujú možnosť, že plod bude mať iné chromozómové anomálie, okrem spomenutých a v rámci technických obmedzení metódy (< 1 %), prípadne vrodené vývojové chyby alebo iné zdravotné problémy.
- > Ak gravidná žena nedávno podstúpila transfúziu krvi, transplantáciu, bunkovú liečbu alebo imunoterapiu, nebude možné vykonať presné vyhodnotenie fetálnej DNA.

PRACOVNÝ POSTUP PRENATÁLNEHO TESTU TOMORROW

Prenatálny test TOMORROW je ideálny pre každé zdravotnícke zariadenie, keďže poskytuje zdravotníckemu personálu flexibilitu potrebnú pri plánovaní neinvazívneho prenatálneho testu s inými prenatálnymi vyšetreniami, napríklad s ultrazvukovým vyšetrením.

Prenatálny test TOMORROW v troch jednoduchých krokoch

1. Objednajte si test už v 12. týždni gravidity.
2. Pošlite vzorku materskej krvi (7 – 10 ml) na analýzu s použitím dodanej súpravy.
3. Počkajte 8 – 10 pracovných dní na klinickú správu.



PROFESIONÁLNA ZÁRUKA STE V DOBRÝCH RUKÁCH

Spoločnosť CGC Genetics je posledných 20 rokov popredným dodávateľom testov v lekárskej genetike v Portugalsku, ako aj hlavným európskym dodávateľom. Vďaka vyspelej technickej a klinickej odbornosti sa spoločnosť CGC Genetics zúčastňuje na viacerých výskumných projektoch. Teraz vám ponúkame nový neinvazívny test s kladným hodnotením od skúsených zdravotníckych expertov, ktorý využíva tie najvyspelejšie technológie.

Spoločnosť CGC Genetics bola založená v roku 1992 a je jedným z hlavných klinických genetických laboratórií v Európe a poprednou spoločnosťou v oblasti testov v lekárskej genetike v Portugalsku. Spoločnosť CGC Genetics má ústredné sídlo v Porte, s úspechom investovala do pobočiek v Lisabone, v USA (Newark) a v Španielsku (Madrid) a v súčasnosti dostáva vzorky na genetické testy z celého sveta vrátane nemocníc, národných a medzinárodných, verejných a súkromných lekárskech kliník, poisťovní a univerzít.

Spoločnosť CGC Genetics využíva pokrokové technológie a striktné zásady kvality, má klinické pracovisko, v ktorom pracuje 7 špecialistov v oblasti lekárskej genetiky. Ďalších 80 vysokokvalifikovaných odborníkov na genetiku je rozdelených do 5 rôznych laboratórnych oblastí: klinická genomika, molekulárna diagnostika, cytogenetika, prenatálny skrining a patológia, ktoré ponúkajú viac než 3 800 genetických testov v oblasti prenatálneho testovania, diagnostiky a skriningu, hematológie, onkológie, neurológie, oftalmológie, kardiológie, preventívnej medicíny, bežných a zriedkavých chorôb a farmakogenetiky/klinických skúšok. Ponúka široký rozsah skúseností v oblasti testov aCGH, panelov NGS a klinického exómu, analyzovaných a interpretovaných so silnou klinickou integráciou.

Významné investície do výskumu a vývoja nových a jedinečných testov umožnili spoločnosti CGC GENETICS stať sa medzinárodným referenčným centrom (s viac než 3 000 záznamami v rôznych katalógoch genetických testov) a výlučným dodávateľom diagnostických testov pre niektoré choroby.

REFERENCIE

- 1 Futch T, Spinosa J, Bhatt S, et al., Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. *Prenat Diagn.* 2013. 33:569 574.
- 2 Bhatt S, Parsa S, Synder H, et al., Clinical Laboratory Experience with Noninvasive Prenatal Testing: Update on Clinically Relevant Metrics. ISPD 2014 poster.
- 3 Bianchi D, Parsa S, Bhatt S, et al., Fetal Sex Chromosome Testing by Maternal Plasma DNA Sequencing: Clinical Laboratory Experience and Biology. *Obstet Gynecol.* 2015. 125(2):375 382
- 4 Verinata Health, Inc. Analytical Validation of the verify Prenatal Test: Enhanced Test Performance For Detecting Trisomies 21, 18 and 13 and the Option for Classification of Sex Chromosome Status. 2012. Redwood City, CA.

ĎALŠIE REFERENCIE

ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG Practice Bulletin No. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007. 109:217 227.

American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) Committee on Genetics. Committee Opinion No. 545: Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2012. 120:1532 1534.

Gregg A, Gross S, Best R, et al. ACMG statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. *Genet Med.* 2013. 15:395 398.

Benn P, Borell A, Chiu R, et al. Position Statement from the Aneuploidy Screening Committee on Behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. *Prenat Diagn.* 2013. 33:622 629.

Devers P, Cronister A, Ormond K, et al. Noninvasive prenatal testing/noninvasive prenatal diagnosis: the position of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns.* 2013. 22:291 295.

Bianchi D, Platt L, Goldberg J, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012. 119:890 901.

Rava P, Srinivasan A, Sehnert A, et al. Circulating fetal cell-free DNA fractions differ in autosomal aneuploidies and monosomy X. *Clin Chem.* 2014. 60:243 250.

Sehnert A, Rhees B, Comstock D, et al. Optimal detection of fetal chromosomal abnormalities by massively parallel DNA sequencing of cell-free fetal DNA from maternal blood. *Clin Chem.* 2011. 57:1042 1049.

Srinivasan A, Bianchi DW, Huang H, et al. Noninvasive detection of fetal subchromosome abnormalities via deep sequencing of maternal plasma. *Am J Hum Genet.* 2013. 92(2):167 176.

Liao C, Zhengfeng X, Zhang K. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014. 371(6):577 578.

PODPORA PRE VAŠU LEKÁRSKU PRAX

Ak potrebujete pomoc so zaradením prenatalného testu TOMORROW do vašej lekárskej praxe, tím nášho zmluvného partnera na Slovensku – spoločnosti Alpha medical, s. r. o. je vám k dispozícii pripravený pomôcť vám.

Kontaktujte sa s nami:

0911 066 079
nipt@alphamedical.sk

Alpha medical, s. r. o.
Záborského 2
036 01 Martin
www.alphamedical.sk

CGC GENETICS
PORTUGALSKO > USA > ŠPANIELSKO

www.tomorrowtest.com
www.cgcgenetics.com



certificação
acreditada
IRAC



CLIA
ID 99D1066287

CALIFORNIA LICENSE
LAB ID C05 800249