

Podrobný výsledok

Výsledok Panorama™ testu obsahuje detegované percento fetálnej frakcie DNA, individuálne riziko a pozitívnu prediktívnu hodnotu daného vyšetrenia. Súčasťou výsledkovej správy je odporúčenie ďalšieho postupu, pokiaľ je nutné výsledok overiť niektorou z diagnostických metód.

VÝSLEDOK VYŠETRENIA		
Záver VYSOKÉ RIZIKO pre trizómiu 21 	Pohlavie plodu Mužské 	Fetálna frakcia DNA 8,3 % 

Ide iba o výsledok skriningového vyšetrenia. K potvrdeniu diagnózy je potrebná genetická konzultácia nasledovaná invazívnym diagnostickým testom. Výsledné riziko Panorama™ testu odráža genetickú výbavu placenty. Placentárna DNA nemusí byť vždy zhodná s DNA plodu. Definitívne rozhodnutie o stave plodu nemôže byť preto založené iba na výsledku tohto testu.

Výsledky jednotlivých vyšetrení

Testovaná aberácia	Výsledok	Primárne riziko	Panorama riziko	Pozitívna prediktívna hodnota
Trizómiu 21	Vysoké riziko	1/152	> 99/100	T21 : 91 %
Trizómiu 18	Nízke riziko	1/111	< 1/10000	T18 : 93 %
Trizómiu 13	Nízke riziko	1/357	< 1/10000	T13 : 38 %
Monozómiu X	Nízke riziko	1/256	< 1/10000	MX : 50 %
Triploídiu/Miznúce dvojča	Nízke riziko			
22q11.2 delečný syndrom	Nízke riziko	1/2000	1/13300	Pozitívna prediktívna hodnota (PPV) je pravdepodobnosť, že diagnostické testy potvrdia „vysoké riziko“ skriningového vyšetrenia. PPV je vypočítaná na základe publikovanej štúdie zahŕňujúcej 17 885 žien. PPV sa u jednotlivých vzoriek líši v závislosti od primárneho rizika.
1p36 delečný syndróm	Nízke riziko	1/5000	1/12400	
Angelmanov syndróm	Nízke riziko	1/12000	1/16600	
Prader-Williho syndróm	Nízke riziko	1/20000	1/57100	
Cri-du-chat syndróm	Nízke riziko	1/10000	1/13800	

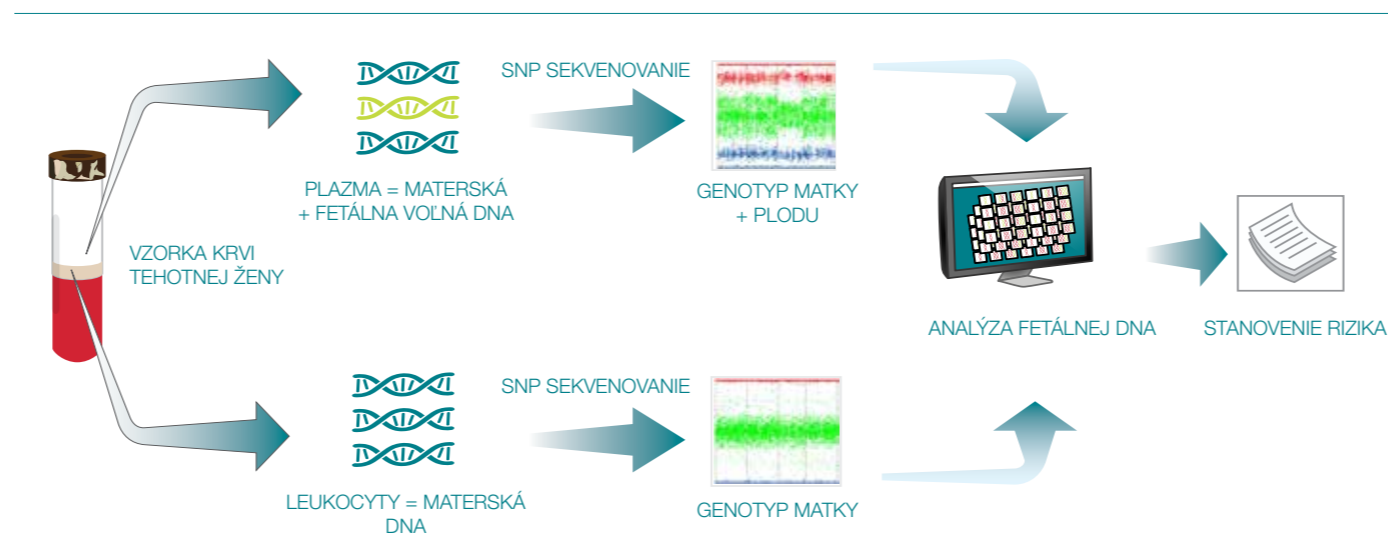
Byť čo najspoľahlivejší znamená poskytovať výsledky, ktorým môžete dôverovať.

Vo veľmi malom percente prípadov je nutné opakovať odber krvi. Ide predovšetkým o tieto prípady:

- **nízka fetálna frakcia DNA:** tehotenstvá s trizómiou 13 a 18, monozómiou X a triploídiou maternálneho pôvodu majú nižšiu fetálnu frakciu ako euploidné tehotenstvá. V týchto prípadoch sa častejšie stretávame s nutnosťou odberu novej vzorky krvi
- **nedostatočné množstvo primárnej vzorky:** k vyšetreniu sú potrebné 2 skúmavky, každá s obsahom 10 ml materskej krvi
- **výnimočne aj iné dôvody**

Jediná NIPT technológia, ktorá dokáže rozlíšiť pôvod voľnej DNA

Panorama™ test je jediný neinvazívny skriningový test, ktorý je schopný rozlíšiť medzi materskou a fetálnou DNA vďaka technológii založenej na SNP sekvenovaní a špeciálnom algoritme hodnotenia vyvinutom firmou Natera.



Medicínske laboratórium akreditované SNAS pod treg. číslom 325/M-023, podľa STN EN ISO 15189:2012

Zdravotnícke laboratórium č. 8027 akreditované ČIA podľa ČSN EN ISO 15189

VŠETKY INFORMÁCIE SÚ DOSTUPNÉ NA WEBE WWW.GYNEKOLOG.CZ/PANORAMA

V prípade urgentnej pomoci nás kontaktujte na tel.: 000421 917 625 048, 00421 917 714 008
Cytopathos, spol. s.r.o. Kutuzovova 23, P. O. Box 108, 831 03 Bratislava 3, cytopathos@cytopathos.sk
Bioptická laboratoř s.r.o., Mikulášské nám., 326 00 Plzeň, biopticka@biopticka.cz



VÝSLEDKY, KTORÝM MÔŽETE DÔVEROVAŤ



Neinvazívny prenatalný test Panorama™ deteguje:

Aneuploídie

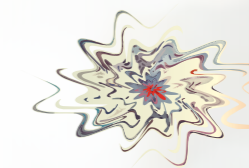
- Trizómiu 13, 18, 21
- Trizómiu pohlavných chromozómov (XXX, XXY, XYY)
- Monozómiu X (Turnerov syndróm)
- Triploídiu
- Syndróm miznúceho dvojčata

Mikrodelečné syndrómy

- DiGeorgeov syndróm (delécia 22q11.2)
- Angelmanov syndróm
- Prader-Williho syndróm
- Syndróm Cri-du-chat
- Syndróm delécie 1p36

Pohlavie plodu

- voliteľne



Bioptická laboratoř
CYTOLOGIE | BIOPSIE | MOLEKULÁRNÍ GENETIKA

Jedine Panorama™ test dokáže v priebehu vyšetrovania rozlíšiť a porovnať voľnú materskú a fetálnu DNA v krvi tehotnej ženy a vďaka tomu poskytne Vám a Vaším budúcim mamičkám potrebné informácie o genetickej výbave plodu. Vzhľadom k širokému panelu aneuploidií a mikrolečných syndrómov spoločne s unikátnou technológiou poskytuje Panorama™ test z ďaleka najpresnejšie výsledky v porovnaní s ostatnými skriningovými prenatalnými metódami. Test je dostupný už od dokončeného 9. týždňa tehotenstva.

Neinvazívne prenatalné testovanie (NIPT) ako skriningová metóda

Medzinárodné štúdie ukazujú, že NIPT je adekvátnou skriningovou variantou aneuploidií pre všetky tehotné ženy. Rovnako ako biochemický test je aj NIPT iba skriningovou metódou. Všetky pozitívne výsledky testov je potrebné verifikovať niektorou z invazívnych metód (amniocentéza, CVS), eventuálne vyšetrením dieťaťa po pôrode.



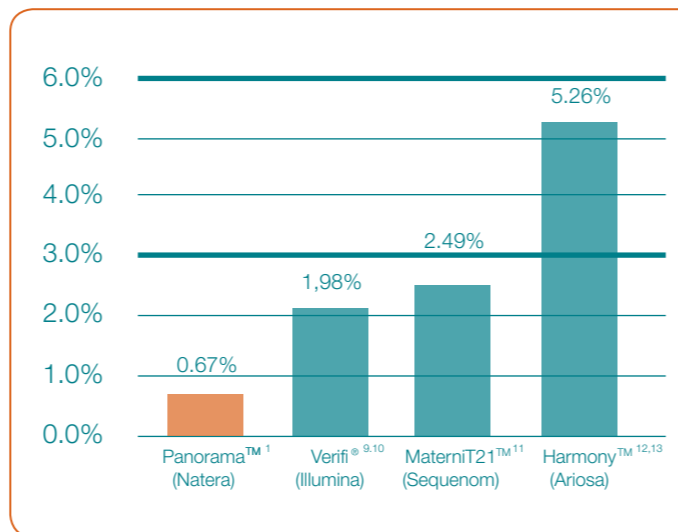
Vzhľadom k takmer zhodným hodnotám špecificity a senzitivity pre trizómie 13, 18, 21 a monozómiu chromozómu X ako v nízkorizikových, tak vo vysokorizikových skupinách tehotných, je možné odporučiť Panorama™ test všetkým tehotným ženám s výnimkou tých, ktoré majú primárne indikovaný invazívny výkon, predovšetkým pre abnormálny ultrazvukový nález plodu.

	VALIDATION T21, T18, T13 AND MX ²		CLINICAL OUTCOMES T21, T18, T13 AND MX ¹
	SENSITIVITY	SPECIFICITY	PPV* (ANEUPLOIDY INCIDENCE)
HIGH RISK	98.0% (98/100)	99.5% (389/391)	82.9% (2,4%)
LOW RISK	100% (5/5)	100% (469/469)	87.2% (1.0%)

*PPV - pozitívna prediktívna hodnota

Vzhľadom k pozitívnej prediktívnej hodnote Panorama™ testu môžeme povedať, že 85 zo 100 žien s výsledkom testu „vysoké riziko“ bude mať plod postihnutý jednou zo štyroch vyššie uvedených aneuploidií, a to bez ohľadu na primárne riziko. Vždy je však potrebné dôkladne zvážiť indikáciu lekárom - špecialistom a tiež zohľadniť pranie budúcej mamičky.

Panorama™ test má zo všetkých publikovaných metód NIPT najnižšiu falošnú negativitu – 0,7 % pre najčastejšie aneuploídie.



Zahŕňa trizómie 21, 18 a 13, a monozómiu X.

Prečo máme najnižšiu falošnú negativitu?

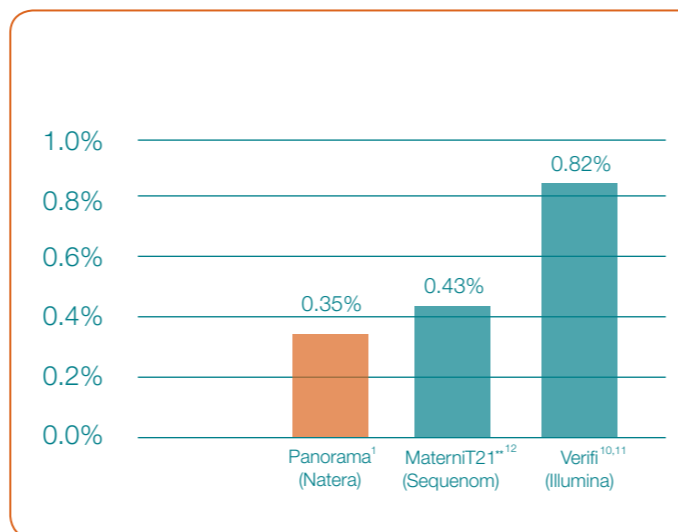
Nízka fetálna frakcia DNA

Až 1/3 NIPT testov pracuje s fetálnou frakciou DNA nižšou ako 8 %, čo je spojené s nižšou senzitivitou testu. Panorama™ test meria fetálnu frakciu DNA a prispôsobuje algoritmus detekcie prípadnej nižšej fetálnej frakcii, čím aj v týchto prípadoch zachováva senzitivitu testu.

Triploídiá:

Triploídiá môže byť asociovaná so závažnou komplikáciou v tehotenstve, ako je trofoblastová choroba. Panorama™ je jediný NIPT test, ktorý je triploídiu schopný odhaliť.

Panorama™ test má pre najčastejšie aneuploídie tiež najnižšiu publikovanú falošnú pozitivitu – 0,3 % zo všetkých metód NIPT.



¹ Obsahuje trizómie 21, 18, 13 a monozómiu X. Test Harmony (Ariosa) nebol do grafu zahrnutý, pretože údaje o monozómiu X v literatúre nie sú dostupné.

^{**} Porreco et al. AJOG 2014, 1,4 % vzoriek bolo odstránených z dôvodu abnormálneho karyotypu, ktorý zahŕňal mozaicizmus, triploídiu, nebalansované prestavby s deléciami či duplikáciami. Odstránením týchto vzoriek potenciálne došlo ku zníženiu falošnej pozitivity.

Prečo máme najnižšiu falošnú pozitivitu?

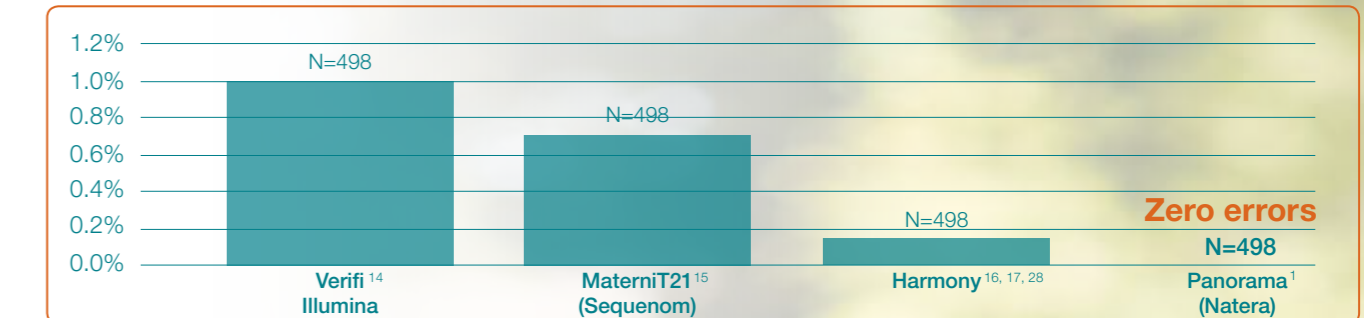
Syndróm miznúceho dvojčaťa:

Jedine Panorama™ test dokáže identifikovať miznúce dvojča, ktoré býva príčinou falošnej pozitivity vo viac ako 15 % prípadov NIPT testov vykonávaných metódou masívne paralelného sekvenovania.

Materská mozaika:

Jedine Panorama™ test dokáže odhaliť materskú mozaiku, ktorá je príčinou až 8,6 % falošne pozitívnych výsledkov (testovanie pohlavných chromozómov testom Verifi).

Panorama™ test vykazuje v kontrolovaných štúdiách 100 % spoľahlivosť pri určení pohlavia plodu. Ostatné testy majú chybovosť okolo 1 %, čo často vedie k indikovaniu invazívnych výkonov na verifikáciu pohlavia.



pozn.: pohlavie určené prítomnosťou Y chromozómu

Jedinečná presnosť detekcie trizómie 21 a pohlavia plodu vo validovaných štúdiách

SENSITIVITY	Sequenom MaterniT21 18, 19, 15	Illumina Verifi 20, 14	Ariosa Harmony 21, 22, 16, 23	Natera Panorama 2, 7, 8
FALSE POSITIVE RATE				
Trisomy 21 (Down Syndrome)	99.1% 0.1%	>99.9% 0.2%	>99% 0.2%	>99.9% (83/83) 0%
Trisomy 18 (Edwards Syndrome)	>99.9% 0.4%	97.4% 0.4%	>98% 0.4%	96.4% (27/28) <0.1%
Trisomy 13 (Patau Syndrome)	91.7% 0.3%	87.5% 0.1%	80% 0.1%	>99% (13/13) 0%
Monosomy X (Turner Syndrome)	94.4% 0.6%	95.0% 1.0%	91.5% 0%	92.9% (13/14) <0.1%
Sex Chromosome Trisomies	92.2%	67–100%	99%	>99% (5/5)
Female	99.1% 0.5%	97.6% 0.8%	99% 0%	>99.9% (469/469) 0%
Male	99.4% 0.9%	99.1% 1.1%	100% 1%	>99.9% (533/533) 0%
Triploidy	Unable to detect	Unable to detect	Unable to detect	>99% (8/8)

^{*} Do štúdie boli zaradené štyri známe prípady mozaicizmu: dva prípady monozómie X, jeden T13 a jeden T18. Obe prípady monozómie X boli primárne s vysokým rizikom, T18 s nízkym rizikom a u T13 nebolo riziko hodnotené. Falošne pozitívne a falošne negatívne výsledky môžu byť ovplyvnené viacerými faktormi (materský, fetálny alebo placentárny mozaicizmus a podobne).

Najvyššia presnosť detekcie mikrolečných syndrómov vo validovaných štúdiách

SENSITIVITY	Microdeletion Syndromes			(Partial and no results counted as negative)
	Sequenom MaterniT21 24	Illumina Verifi 25	Ariosa Harmony	Natera Panorama 26
22q11.2 Deletion/DiGeorge	60–86%	87.5% (7/8)	Not Offered	95.7% (45/47)
Angelman	60–86%	0% (0/1)	Not Offered	95.5% (21/22)
Cri-du-chat	85–90%	100% (2/2)	Not Offered	>99% (24/24)
1p36 Deletion	60–86%	N/A (0/0)	Not Offered	>99% (1/1)
Prader-Willi	60–86%	0% (0/1)	Not Offered	93.8% (15/16)