



#### 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. 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.
4. 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.
5. 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.
6. 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.

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.

Test MaterniT21 PLUS™ a test VisibiliT™ byly vyvinuty v centru molekulární biologie Sequenom, v laboratořích certifikovaných 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.



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

# NA ZÁKLADĚ VĚDY

INFORMACE  
PRO VŠECHNY  
TĚHOTNÉ ŽENY



**MaterniT21™**  
PLUS  
jasný a nadčasový

**VisibiliT™**  
jednoduchý a přesný



Neinvasivní prenatální testování  
jako možnost pro vaše těhotenství

 **sequenom.**  
Laboratories

## MOŽNOST PRO VŠECHNY TĚHOTNÉ ŽENY

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.

Laboratoře Sequenom jako první nabízí dva odlišné typy neinvasivního prenatalního testování: test MaterniT21 PLUS a test VisibiliT.

TESTOVÁNÍ  
S VĚDECKOU PŘESNOSTÍ  
A PEČLIVOSTÍ

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. Test je určen těhotným ženám, které:

- chtějí vědět základní genetické informace
- očekávají jedno dítě
- patří do rizikové skupiny pro trizomii 21 (Downův syndrom) a trizomii 18 (Edwardsův syndrom)

### ZÁKLADNÍ VÝBĚR VYŠETŘENÍ

Test VisibiliT byl navržen jako screeningový krevní test k odhalení nejběžnějších trizomií plodu. Citlivost dosud používaných screeningových testů, na rozdíl od testu VisibiliT, je velmi variabilní s falešně pozitivními výsledky až 5%.

Test VisibiliT lze provést od 10. týdne těhotenství a stanovuje trizomii 21 (Downův syndrom) a trizomii 18 (Edwardsův syndrom) plodu. V případě vašeho zájmu test umožňuje i určení pohlaví plodu.

### INDIVIDUÁLNÍ VÝSLEDEK

Výsledky jsou vydávány ve formě nízkého nebo vysokého rizika pro danou trizomii s individuální hodnotou. V případě zájmu je ve výsledku uvedeno i pohlaví plodu.

### SPOLEHLIVÉ PROVEDENÍ TESTU

- vysoce přesné stanovení trizomie 21 (Downův syndrom) a trizomie 18 (Edwardsův syndrom) plodu – vyšší než 99%
- velmi nízké riziko falešně pozitivních výsledků v porovnání s klasickými prenatalními screeningovými testy
- tento test má méně než 1,5 % nevydaných výsledků, tímto se značně snižuje nutnost opětovného testování

Onemocnění	Test VisibiliT <sup>2</sup> detekční rozsah/počet stanovených vzorků
Trizomie 21	>99% (21 z 21)
Trizomie 18	>99% (10 z 10)
Stanovení pohlaví	99,3% přesnost (1041 z 1048)

Váš ošetřující lékař bude mít k dispozici výsledky přibližně za 5 dnů od doručení vašeho vzorku krve do laboratoře v USA

## MaterniT21™ PLUS LABORATORY-DEVELOPED TEST

Test MaterniT21 PLUS je určen pro všechny těhotné ženy, které chtějí komplexní, detailní a spolehlivé odpovědi bez rizika spojeného s invazivním zákrokem jako je odběr choriových klků (CVS) nebo odběr plodové vody (amniocentéza). Test je určen těhotným ženám, které:

- patří do vysoce rizikové skupiny (věk 35 let a více, abnormální prenatalní screening, abnormální výsledky ultrazvuku, problematická rodinná anamnéza)
- očekávají jedno, dvě i více dětí (dvojčata, trojčata...)
- chtějí znát podrobnější genetickou informaci s ohledem na vzácnější chromozomální poruchy

### VELKÁ ŠKÁLA VYŠETŘENÍ

Test MaterniT21 PLUS lze provést od 10. týdne těhotenství a poskytuje široké spektrum genetických informací o vašem těhotenství stanovením těchto chromozomálních vad plodu:

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

### JASNÉ A SPOLEHLIVÉ VÝSLEDKY

- výsledek ve formě pozitivní/negativní pro nejběžnější trizomie plodu (21, 18, 13)
- doplňující informace pro další vybrané chromozomální vady

### EXCELENTNÍ PROVEDENÍ

- test MaterniT21 PLUS nabízí vysoce přesné informace pro široké spektrum genetických vad
- tento test má méně než 1,5% nevydaných výsledků, tímto se značně snižuje nutnost opětovného testování

Onemocnění	Test MaterniT21 PLUS <sup>3,4,5,6</sup> detekční rozsah/počet stanovených vzorků
Trizomie 21	>99% (210 z 212)
Trizomie 18	>99% (59 z 59)
Trizomie 13	>91% (11 z 12)
Určení pohlaví	>99% přesnost
Aneuploidie chromozomů	>96% (25 z 26 kombinací)
Vybrané mikrodelece	>94% (17 z 18)

Váš ošetřující lékař bude mít k dispozici výsledky přibližně za 5 dnů od doručení vašeho vzorku krve do laboratoře v USA