

Panorama

Neinvazivni prenatalni test (NIPT)

Panorama je genetički, prenatalni skrining test koji se radi iz krvi i koji otkriva uobičajena hromozomska stanja koja utiču na zdravlje bebe. Panorama koristi tehnologiju zasnovanu na **SNP*** da bi pružila veoma precizne rezultate i jedinstveni uvid u jednoplodne i blizanačke trudnoće.

Panorama se može uraditi već u **devetoj nedelji** gestacije.

*SNP, polimorfizam jednog nukleotida

PANELI U PONUDI:

1. Panorama

- Trizomija 13 (Patau sindrom)
- Trizomija 18 (Edward sindrom)
- Trizomija 21 (Down sindrom)
- Abnormalnosti polnih hromozoma - Monozomija X hromozoma (Turnerov sindrom), Klinefelterov sindrom (XXY), Triple X sindrom (XXX), Jacobsov sindrom (XYY)
- Triplodije – prisustvo dodatnog seta hromozoma
- Pol bebe

2. Panorama + DiGeorge sindrom

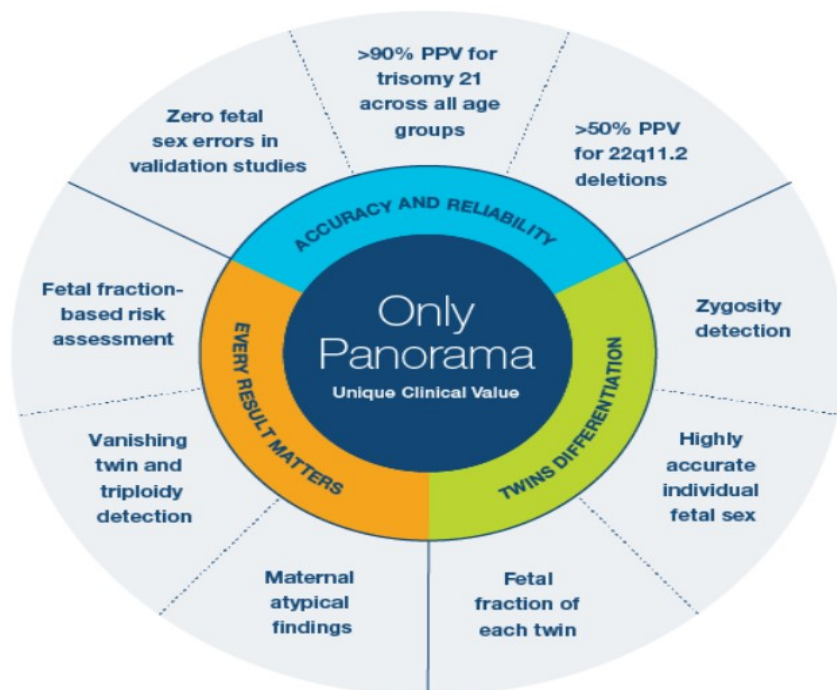
- Panorama osnovni panel
- 22q11.2 DiGeorge sindrom

3. Panorama + 5 mikrolelecija

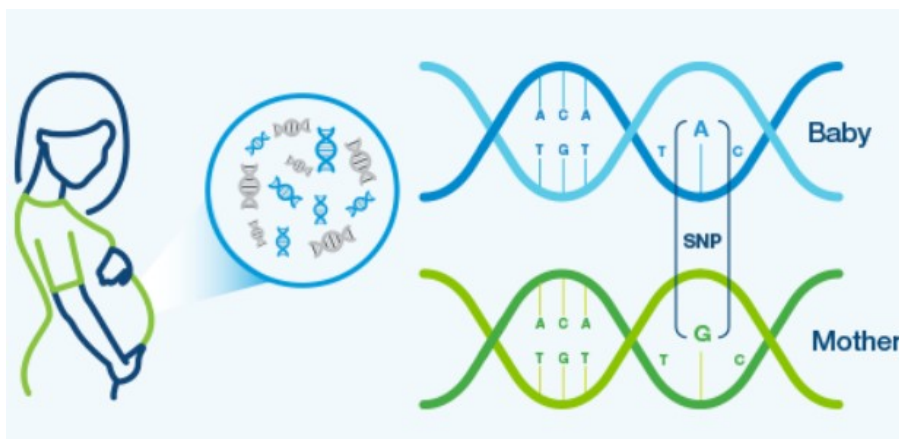
- Panorama osnovni panel
- 22q11
- 1p36
- Cri-du-Chat
- Angelman
- Pradder Willi

Zašto Panorama prenatalni test?

- Panorama otkriva stanja koja drugi testovi ne mogu, uključujući **molarnu trudnoću, triploidiju i nestajućeg blizanca**
- Panorama procenjuje rizik za **Daunov sindrom** sa stopom tačnosti većom od 99%.
- Panorama **je jedini test koji pravi razliku između DNK trudnice i fetusa**, što pomaže da se izbegnu lažno pozitivni i lažno negativni rezultati
- Panorama je jedini NIPT test koji može da odredi **zigotnost i individualnu fetalnu frakciju u blizanačkoj trudnoći**
- Panorama ima osetljivost **na mikroleleciju 22q11.2** veću od 83%. Ova uobičajena i potencijalno teška mikrolelecija podjednako pogađa trudnice bez obzira na starost majke
- Panorama se može uraditi za **jednoplodne i blizanačke trudnoće**, kao i za trudnoće ostvarene putem **doniranih jajnih ćelija ili surogat majčinstva**.



- Validirana je u najvećoj prospektivnoj studiji za NIPT
 - Tehnologija sa jedinstvenim, klinički potvrđenim performansama
- ❖ Panorama procenjuje SNP-ove — **1% naše DNK** koji nas čini različitim jedni od drugih



- Validirana je u SMART-u, najvećoj prospektivnoj NIPT studiji sa preko 20.000 učesnika.
- Više od 3 miliona ljudi u više od 60 zemalja izabralo je Panoramu za genetsko testiranje tokom trudnoće.
- Panorama je ocenjena u više od 25 recenziranih publikacija i u više od 1,3 miliona trudnoća.
- Najniža fetalna frakcija koja se može analizirati je **2,8%**, tačnost utvrđivanja pola **100%**
- Panorama se izvodi jednostavnim vađenjem krvi trudnice i ne predstavlja opasnost po trudnoću.



Nalazi iz SMART studije su objavljeni u American Journal of Obstetrics and Gynecology

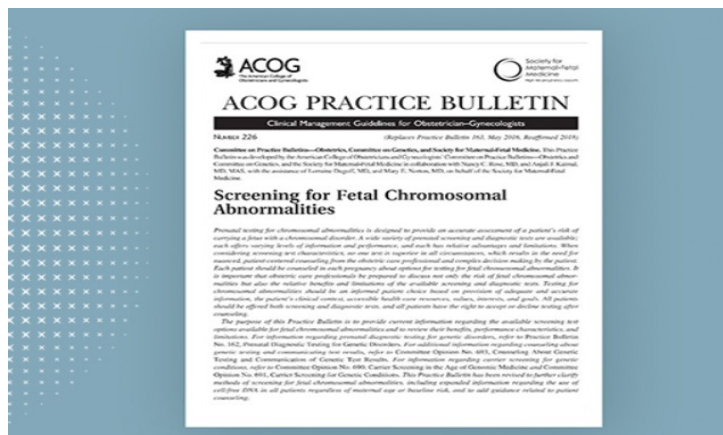
ORIGINAL RESEARCH: OBSTETRICS | ARTICLES IN PRESS

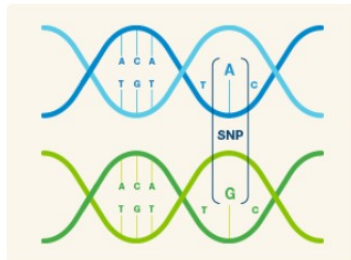
Cell-free DNA screening for prenatal detection of 22q11.2 deletion syndrome

ORIGINAL RESEARCH: OBSTETRICS | ARTICLES IN PRESS

Cell-free DNA screening for trisomies 21, 18, and 13 in pregnancies at low and high risk for aneuploidy with genetic information

- Detektuje uobičajena genetska stanja koja su uzrokovana dodatnim ili nedostajućim hromozomima kod fetusa, kao što je Daunov sindrom koji je uzrokovan dodatnim kopijama određenog hromozoma i kao što su mikrodelecije koje su posledica uklanjanja malog dela genetske informacije. Pošto Panorama koristi jedinstvenu tehnologiju za razlikovanje DNK trudnice i bebe, to je **jedini NIPT koji testira triploidiju i može izbeći poznate izvore grešaka koji utiču na druge NIPT.**
- Najnovije **preporuke ACOG** (Američkog koledža za ginekologe i akušere) podržavaju NIPT za sve trudnoće i:
 - **Preporučuje NIPT** kao opciju o kojoj će se „razgovarati i ponuditi svim pacijentkinjama u ranoj trudnoći, bez obzira na starost majke ili osnovni rizik“.
 - Podržava analizu **cfDNK** kao „najosetljiviji i najspecifičniji skrining test za uobičajene fetalne aneuploidije“.
 - Ističe jedinstvene prednosti NIPT-a **zasnovanog na SNP-u**, uključujući detekciju triploidije i jedinstvene mogućnosti utvrđivanja zigotnosti blizanaca i utvrđivanje individualne frakcije fetusa





Detekcija zigotnosti

Priznat od Međunarodnog društva za prenatalnu dijagnostiku (ISPD) kao važan element u proceni NIPT rezultata za blizance

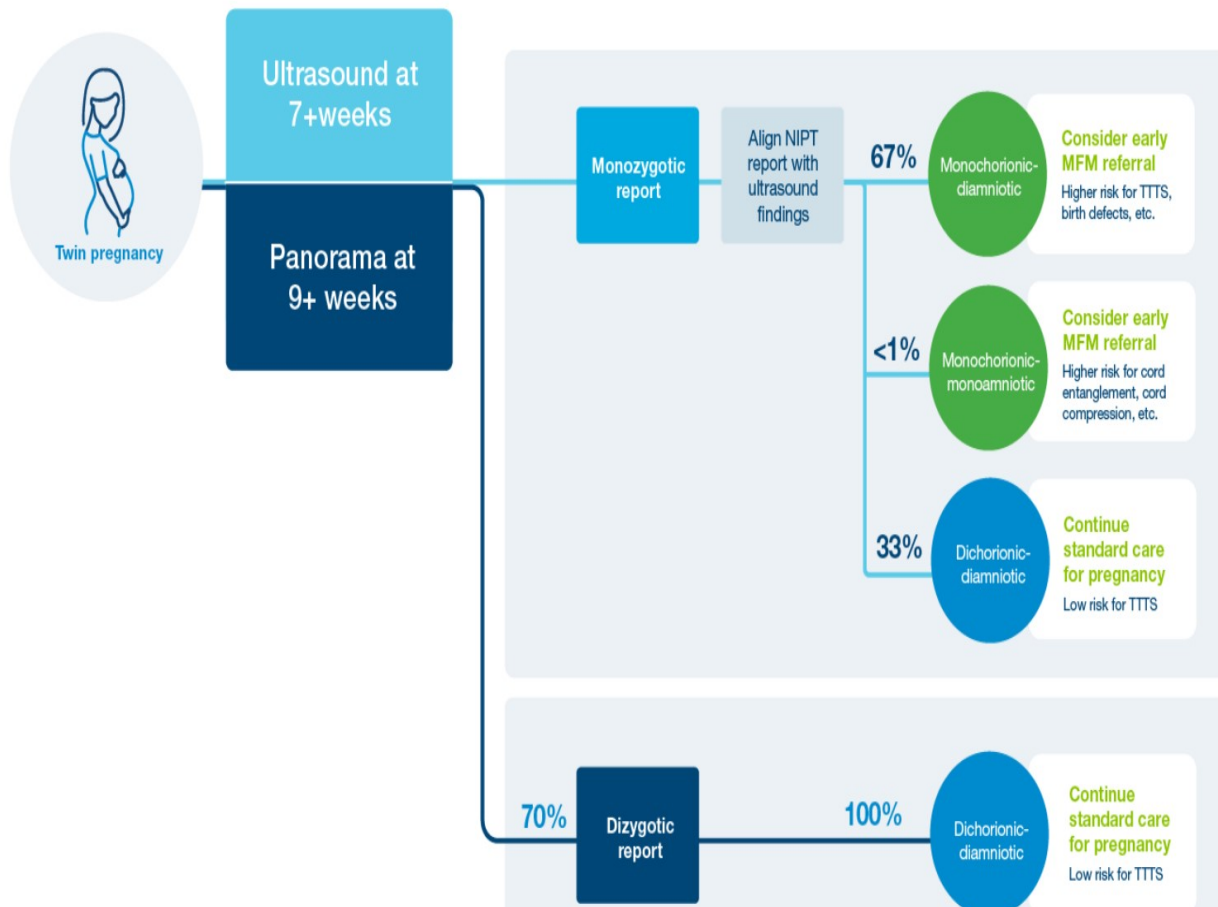
Pojedinačna fetalna frakcija za dizigotne blizance

Važna metrika neophodna za tumačenje pouzdanosti NIPT rezultata; ACOG prepoznaje da bi, bez ovog merenja, aneuploidija mogla ostati neotkrivena ako pogođeni bliznac ima nisku fetalnu frakciju

Utvrđivanje pola fetusa

Panorama ima **nula grešaka** u utvrđivanju pola deteta - i u jednoplodnoj i u blizanačkoj trudnoći

- Panorama je identifikovala monozigotne blizance sa >99% osetljivosti i specifičnosti u validacionoj studiji
- Iako se horionicitet može pouzdano otkriti u ranoj trudnoći, studije su pokazale da je do 19% monohorionskih trudnoća pogrešno klasifikovano kao dihorionsko. Panorama omogućava lekarima da usklade svoje ultrazvučne nalaze sa ranim i preciznim određivanjem zigotnosti.
- Identifikacija monozigotne blizanačke trudnoće pomoću Panorame može podstaći ranije, ciljane ultrazvučne procene horioniciteta i povezanih komplikacija kao što je sindrom međublizanačke transfuzije (TTTS).
- Vođenje blizanačke trudnoće je pod velikim uticajem horioniciteta; kao takvo određivanje zigotnosti putem Panorama prenatalnog testa može pomoći lekarima da odrede odgovarajući plan vođenja trudnoće



Napomena:

Panorama je skrining test, što znači da ovaj test ne postavlja konačnu dijagnozu. Rezultat visokog rizika znači da postoji veća šansa za specifično genetsko stanje ploda, ali sve medicinske odluke treba doneti nakon razgovora sa ginekologom u vezi daljeg dijagnostičkog testiranja tokom trudnoće, kao što je biopsija horionskih resica (CVS) ili amniocenteza, ili testiranje bebe nakon rođenja.