

VERACITY ile tanımlanabilen kromozom bozuklukları

Otozomal aneuploid (çok kromozomluluk) bozuklukları

Down sendromu (trizomi 21)
Edwards sendromu (trizomi 18)
Patau sendromu (trizomi 13)

Cinsiyet kromozomu aneuploid* (çok kromozomluluk) bozuklukları

Ullrich-Turner sendromu (monosomy X)
Triple X (Üçlü X) sendromu (trizomi X)
Klinefelter sendromu (XXY)
Diplo Y (İkili Y) sendromu (XYY)
XXYY sendromu

Mikrodelesyonlar**

Del22q11.2 (örn. DiGeorge sendromu)
Del1p36
Del17p11.2 (Smith-Magenis sendromu)
Del4p16.3 (Kurt-Hirschhorn sendromu)

* cinsiyet kromozom bozuklukları: sadece derinlemesine araştırma sonrası inceleme; ikiz gebelikler için uygun değildir.

** mikrodelesyonlar: şu anda uzmanlar tarafından tavsiye edilmiyor (Kozlowski P. et al, Ultraschall in Med, 40:176-193, 2019).

Test seçenekleri

Tek gebelik

Trizomi 13, 18, 21
+ seks kromozomu bozuklukları
+ mikrodelesyonlar:

Del22q11.2 (örneğin DiGeorge sendromu), del1p36,
Del17p11.2 (Smith-Magenis sendromu),
Del4p16.3 (Kurt-Hirschhorn sendromu)

Zwillingsschwangerschaft/Vanishing Twin

Trizomi 13, 18, 21
+ mikrodelesyonlar:
Del22q11.2 (örneğin DiGeorge sendromu), del1p36,
Del17p11.2 (Smith-Magenis sendromu),
Del4p16.3 (Kurt-Hirschhorn sendromu)

Yayınlar

Page-Christiaens L, Klein HG, Noninvasive Prenatal Testing (NIPT): Applied Genomics in Prenatal Screening and Diagnosis , Academic Press 2018

Harasim T, Klein HG, Nicht-invasive Pränataltestung (NIPT): Leistungsfähiges Verfahren ohne Eingriffsrisiko, Trillium Diagnostik 14(4):286 (2016)

Harasim T, Rost I, Klein HG, Current status of non-invasive prenatal testing (NIPT): genetic counseling, dominant methods and overall performance J Lab Med 40(5):299 (2016)

Geisthövel F, Ochsner A, Wetzka B, Klein HG, Frommel M, „Non-invasive prenatal testing“: Evolutionäre, reproduktionsbiologische und juristische Aspekte, Gyn. Endokrinologie 13(2): 82 (2015)

Heberle C, Harasim T, Wagner A, Klein HG, Rost I, Implementierung des Prenatalis™ NIPT-Verfahrens in Deutschland entsprechend der Qualitätskriterien in einem humangenetischen Labor, Geburtshilfe und Frauenheilkunde (10): 1055 (2014)

Stumm M, Klein HG, Eichenlaub-Ritter U, Tüttelmann F, Harasim T, Update der AG Reproduktionsgenetik der DGRM: Nicht invasive Pränataltests aus mütterlichem Blut, J Repr End 11(4) (2014)

İletişim

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)

Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried - GERMANY

Tel: +49 89 89 55 78 - 0
Fax: +49 89 89 55 78 - 780
info@medizinische-genetik.de



Ver_27N/17_Du_2020

VERACITY

HAMİLE KADINLARA YÜKSEK KALİTELİ HİZMET SUNAN DOKTORLAR İÇİN

NON-İNVAZİV PRENATAL TEST (NIPT) HASSAS | GÜVENLİ | GÜVENİLİR



VERACITY

VERACITY, fetal kromozomal aneuploidlerin (çok kromozomluluk) ve mikrodelsyonların tespiti için "NIPD Genetics" tarafından geliştirilen, Moleküler Genetik ve Genetik Tanı alanlarında yapılan araştırma ve geliştirmelere dayalı ve **teknolojisi koruma altına alınmış** yenilikçi bir testtir.

VERACITY, kromozomal aneuploidlerin (çok kromozomluluk) yüksek hassasiyetle incelenmesini ve fetal fraksiyon miktarının belirlenmesini sağlayan yenilikçi „**hedefe özgü zenginleştirme teknolojisi**“ (“**targeted enrichment technology**”) kullanır. Böylece belirli kromozomlar ve kromozom bölgelerinde araştırılması hedeflenen çok kromozomluluk ve mikrodelsyonlar, özel olarak geliştirilmiş moleküler genetik ve biyoinformatik teknolojileri kullanılarak hedeflenmekte, zenginleştirilmekte ve analiz edilmektedir.

Ürün özellikleri

Hedefe özgü zenginleştirmeye dayalı genom analizi

VERACITY, kopya sayısı değişimlerini (copy number variations - CNV), tekrarlayan DNA dizilerini ve karmaşık genomik yapıları ayırt etmek için tasarlanmış özel bir „hedefe özgü DNA dizileri yakalama-bulma (targeted capture sequences - TACS)“ tekniğine dayanır. Bu hedefe özgü çözümlenme, diğer NIPT testlerinde oluşabilecek sorunları önlemektedir. Sonuç olarak, VERACITY testinin hassasiyeti ve doğruluğu artırılmış olur.

Yüksek derinlikte dizi analizi

Derinlemesine dizi analizi, analiz sırasında genomdaki bir nükleotitin ne sıklıkta dizilendiğini gösterir. VERACITY, belirli bir kromozom üzerinde, istenilen bölgeye özgü DNA parçalarını yakalar,

bu şekilde istenilen bölgeyi çok yüksek dizi derinliği ile analiz etmek mümkündür; böylece VERACITY testinin istatistiksel doğruluğu, hassasiyeti ve özgüllüğü artırılmış olur.

Doğru ve hassas fetal fraksiyon ölçümü

VERACITY, anne kanındaki bebeğe ait serbest DNA parçalarının (cell free DNA – cfDNA) miktarını ölçmek için özgün bir gen lokusu kullanır. Bu lokusların sayısı, fetal fraksiyonun tam olarak hesaplanmasını sağlayan özel olarak geliştirilmiş yazılım kullanılarak belirlenir. Fetal fraksiyonun bu hassas ölçümü VERACITY testinin kararlılığını ve güvenilirliğini artırır.

„Çok yönlü analiz“ sistemi

Her testten elde edilen dizi verileri **nitel ve nicel olarak** birleştirilmekte ve kendi biyoinformatik algoritmamız kullanılarak (çoklu yönlü analiz sistemi “multi-engine-analysis” olarak adlandırılır) değerlendirilmektedir. Bu nedenle çok kromozomluluk, mikrodelsyonlar ve cinsiyet tayini analizlerinin hassasiyeti ve özgüllüğü artmaktadır.

Hassasiyet ve özgüllük ¹⁾

Kromozom durumu	Sayı (n)	Takip	Doğruluk	Özgüllük	NPV
EUPLOID	10280	10280	10280	>99,98%	100%
				PPV	Hassasiyet
TRIZOMI 21	126	44	44	100%	100% (95% CI: 92-100%)
TRIZOMI 18	24	10	10	100%	100% (95% CI: 69-100%)
TRIZOMI 13	16	7	5	71%	100% (95% CI: 48-100%)
SCA*	36	14	11	57%	100% (95% CI: 40-100%)

¹⁾ Kypri ve ark. Molecular Cytogenetics, 12:34, 2019

* Seks kromozomu aneuploid bozukluğu (çok kromozomluluk)

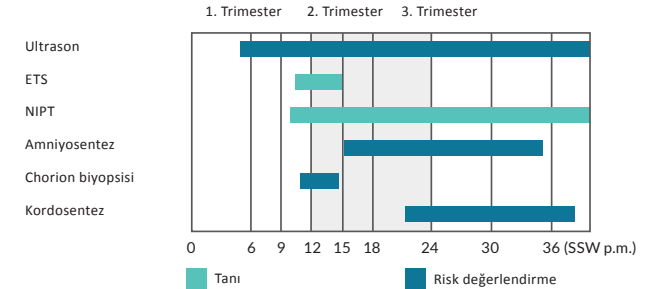
Test prosedürü

Kapsamlı hasta bilgileri ve genetik danışmanlık sonrasında kan örneği alınır ve daha sonra kurye

ile yetkili tıbbi genetik laboratuvara gönderilir. Bebeğe ait serbest DNA'nın (cell-free DNA elde edilmesi ve ilgili genomik bölgelerin özel zenginleşmesinin ardından, verilerin dizilemesi ve değerlendirilmesi MVZ Martinsried tıbbi genetik laboratuvarında gerçekleştirilir. VERACITY testi minimum %4'lük bir fetal fraksiyon ile mümkündür. Bulgularda dikkat çekici riskli bir sonuç elde edildiğinde mutlaka amniyosentez analizi ile doğrulanmalıdır.

Genetik danışmanlık

Genetik danışmanlık, Genetik Tanı Merkezi Yönetmeliği'ne (GenDG) göre bir NIPT uygulaması için ön koşuldur. Hasta hikayesinin yanı sıra, araştırma yapılmadan önce ve sonuçlar alındıktan sonra özel genetik danışmanlık yapılmalıdır.



Prenatal tanı: gebelik haftasına göre invaziv ve non-invaziv teknikler.

VERACITY

- Gebeliğin 10. haftasından itibaren yapılabilir.
- İkiz gebelikler için uygundur.
- Tüp bebek gebelikleri için uygundur.
- Yüksek doğruluk ve tekrarlanabilirlik sunar.