



г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, корпус 5  
8-800-333-45-38 | genomed.ru

#### Список литературы:

1. Nicolaidis et al. Prenat Diagn. 2013 June;33(6):575-9.
2. Pergament et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-8.
3. Ryan et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223.
4. Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015 Oct; DOI: 10.1002/pd.4686.
5. Palomaki et al. Genet Med. 2011 Nov;13(11):913-20.
6. Palomaki et al. Genet Med. 2012 Mar;14(3):296-305.
7. Porreco et al. Am J Obstet Gynecol 2014;210.
8. Mazloom et al. Prenat Diagn 2013;33:591-7.
9. Sehnert et al. MolecularDiagn and Gene 2011.
10. Bianchi et al. Obstet Gynecol. 2012 May;119(5):890-901.
11. Bianchi et al. N Engl J Med 2014;370:799-808.
12. Nicolaidis et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):212-7.
13. Curmow et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Jan;212(1):79.e1-9
14. Futch et al. Prenat Diagn 2013;33:569-74.
15. Simon et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 46(4):506-7.
16. Wang et al. Clinical Chemistry 60:1, 251–259, 2014.
17. Verinata white paper. Analytical validation of the Verifi prenatal test. 2012.
18. Samango-Sprouse et al. Prenat Diagn. 2013;33:1–7.
19. Wapner et al. Am J Obstet Gynecol. 2014; DOI: 10.1016/j.ajog.2014.11.041.
20. Hegelson et al. Prenatal Diagnosis. 2015, 35, 1–6.
21. Commercial protocol not validated; Illumina marketing materials cite “Srinivasan et al. Am J Hum Genet. 2013 Feb 7; 92(2): 167–176” which does not match number of reads used in commercial testing.
22. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG/SMFM), #640, Sept 2015.
23. Juneau et al. Fetal Diagn Ther. 2014;36(4):282-6.
24. Kim et al. Prenatal Diagnosis 2015, 35, 810–815.
25. Canick, et al. Prenatal Diagnosis 2013, 33, 1-8.
26. Wright et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 48–54.
27. Verifi marketing materials, 2016.
28. Internal data, Naterra
29. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG/SMFM), #163, May 2016.
30. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Position Statement, Jul 2016.
31. Palomaki, et al. Genetics in Medicine 2017; DOI:10.1038/gim.2016.194.
32. K Dahl, et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2011;38:145.

CAP accredited and CLIA certified, ISO 13485.

ВНИМАНИЕ! Согласно закону, эти тесты/продукты продаются только врачом или по заказу врача. Показания, противопоказания, предупреждения и инструкции по применению содержатся в информации по тесту/продукту, прилагающейся к каждому тесту/продукту. Информация для применения только в странах с применимой регистрацией теста/продукта в органах здравоохранения.





# Ранорамa: новое поколение НИПТ

Неинвазивный пренатальный скрининг



panorama™  
NEXT GENERATION NIPT

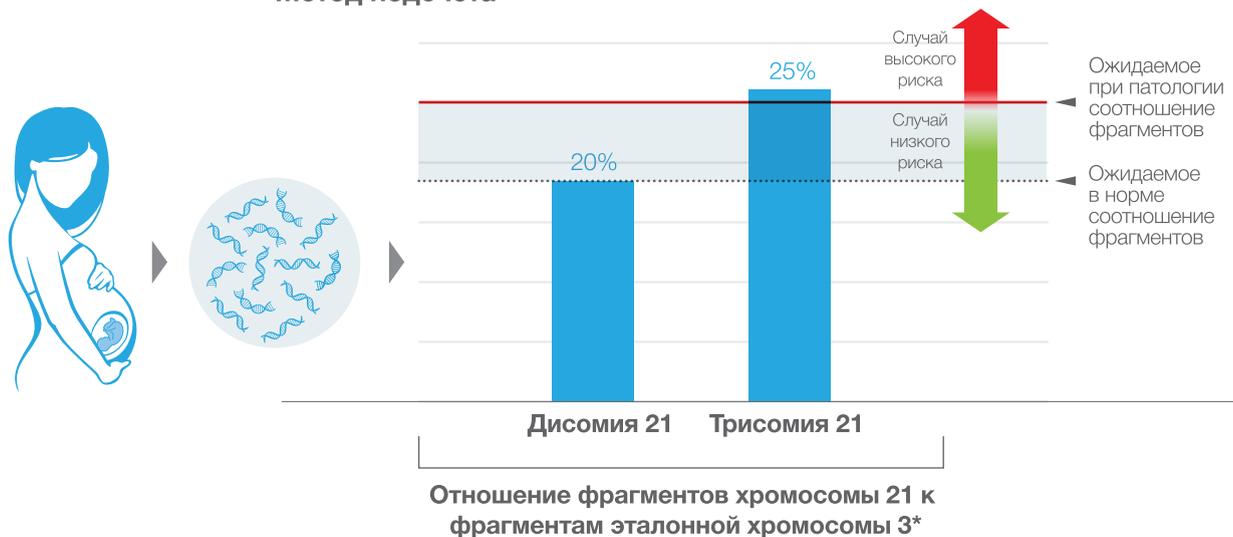
# Тест Panorama лучше НИПТ первого поколения

## НИПТ первого поколения используют «метод подсчета» для оценки риска

Лаборатории, которые используют технологии секвенирования всего генома (обозначаемые в этой брошюре как WGS-1 и WGS-2), и микроматричное тестирование НИПТ, изучают фрагменты последовательностей ДНК – те 99% нашей ДНК, которые делают нас похожими. Эти лаборатории сравнивают количество фрагментов от интересующей хромосомы, например хромосомы 21, относительно выбранной эталонной хромосомы, например хромосомы 3.

Если соотношение фрагментов между интересующей хромосомой и эталонной хромосомой определяется лабораторией как непропорциональное, тогда лаборатория определяет результат как «высокий риск».

### Метод подсчета



Изучая консервативные последовательности ДНК и не различая материнскую и фетальную ДНК, методологии подсчета не могут определить триплоидию, «исчезнувшего близнеца», мозаицизм матери и полную молярную беременность.

Неопределение этих состояний может приводить к ложно-отрицательным результатам, ложно-положительным результатам и запоздалой диагностике состояний, связанных с материнскими осложнениями.

## Технология Panorama, основанная на ОНП, предлагает более высокую точность, чем НИПТ первого поколения<sup>1-11</sup>

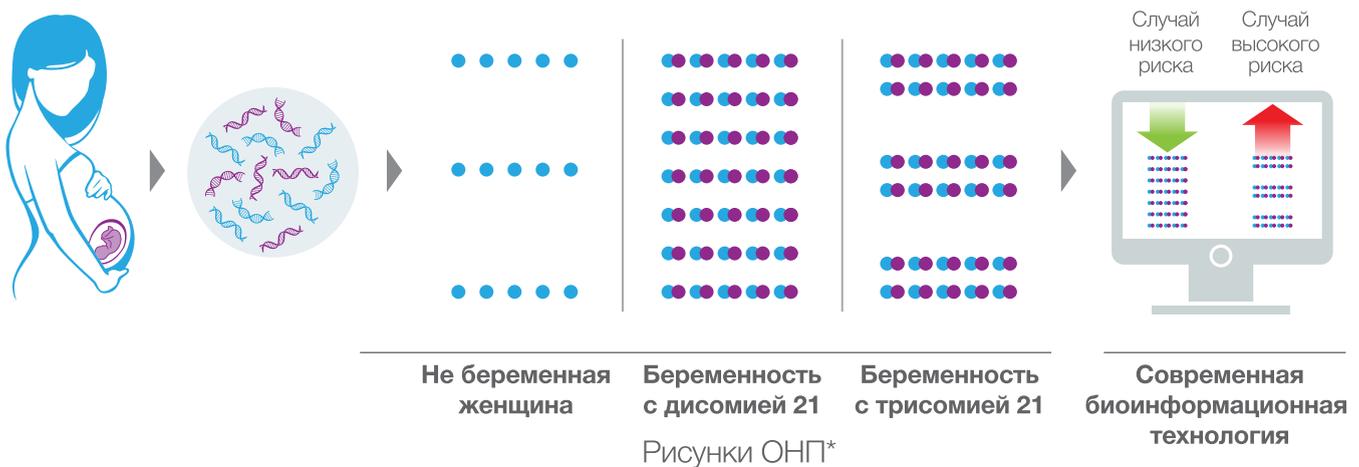
Тест Panorama предоставляет результаты с меньшим количеством ложно-отрицательных результатов, меньшим количеством ложно-отрицательных результатов и с определением материнских осложнений.

## Тест Panorama является единственным НИПТ, способным различать материнскую и фетальную (плацентарную) ДНК

Panorama отделяет однонуклеотидные полиморфизмы (ОНП) – 1% нашей ДНК, благодаря которому мы отличаемся друг от друга.

Наша технология целенаправленно секвенирует интересующие регионы хромосом и анализирует ОНП из материнской и фетальной внеклеточной ДНК. Эти ОНП оцениваются нашим запатентованным алгоритмом для определения структур аллелей указывающих на повышенный риск аномалий у плода.

### Метод анализа Panorama, основанный на ОНП

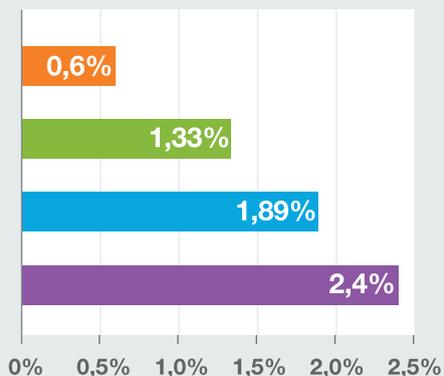


Различая материнскую и фетальную ДНК, тест Panorama может определить триплоидию, «исчезнувшего близнеца» и полную молярную беременность. Это различие также сводит к минимуму вероятность того, что мозаицизм у матери приведет к неправильному результату.

### По сравнению с НИПТ первого поколения, тест Panorama уменьшает как частоту ложно-отрицательных результатов (FNR), так и частоту ложноположительных результатов (FPR)<sup>12-16</sup>

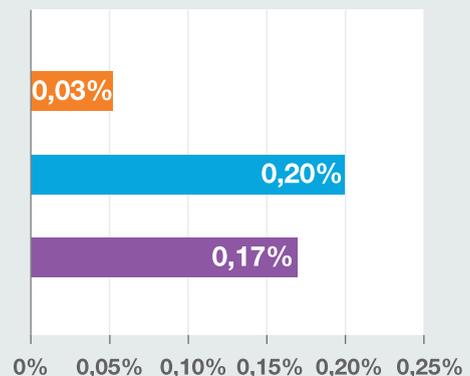
Совокупная частота ложно-отрицательного ответа в валидационных исследованиях (T21, T18, T13)

**Panorama**  
Геномед<sup>1,2,3</sup>  
**Микрома-**  
**тричный**  
НИПТ<sup>4</sup>  
**WGS-1**  
НИПТ<sup>5,6,7</sup>  
**WGS-2**  
НИПТ<sup>9,10,11</sup>



Совокупная частота ложно-положительного ответа в валидационных исследованиях (T21, T18, T13, MX)

**Panorama**  
Геномед<sup>1,2,3</sup>  
**WGS-1**  
НИПТ<sup>5,6,7</sup>  
**WGS-2**  
НИПТ<sup>9,10,11</sup>



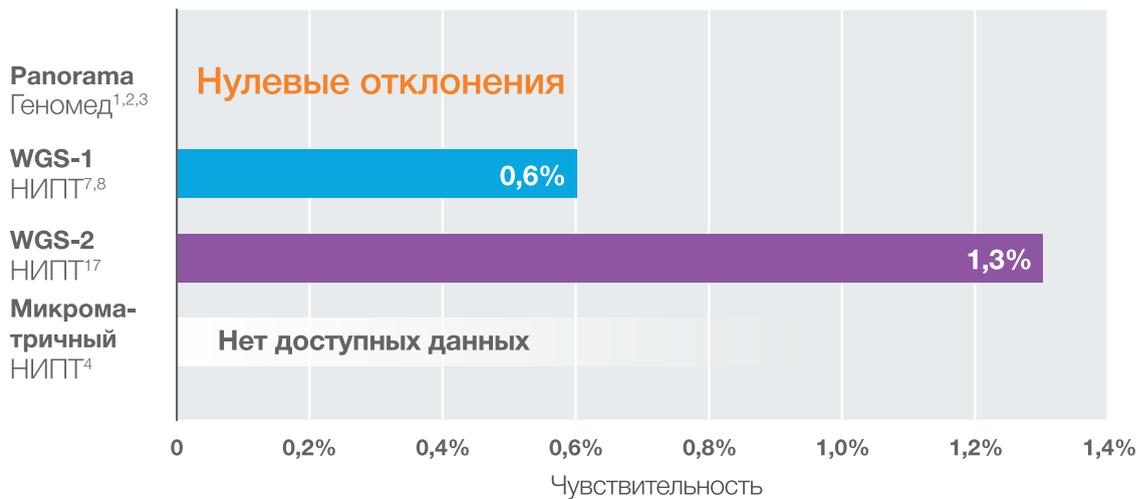
Микроматричный НИПТ исключен из графика FPR, так как данные по моносомии X, основной причины ложно-положительных результатов, не приводятся в рассмотренной литературе.<sup>4</sup>

**Технология Panorama, основанная на ОНП, дает наиболее высокую валидированную точность определения пола плода при сравнении с другими НИПТ<sup>4,8,9,17</sup>**

Тест Panorama использует специфический алгоритм для половых хромосом, который сравнивает ОНП из хромосом X и Y, чтобы определить наличие и количество копий Y-хромосомы.<sup>18</sup>

При использовании НИПТ первого поколения в 1 из 77 случаев могут сообщать неправильный пол. Неправильный ответ может привести к излишним дополнительным обследованиям и ненужному беспокойству у пациента

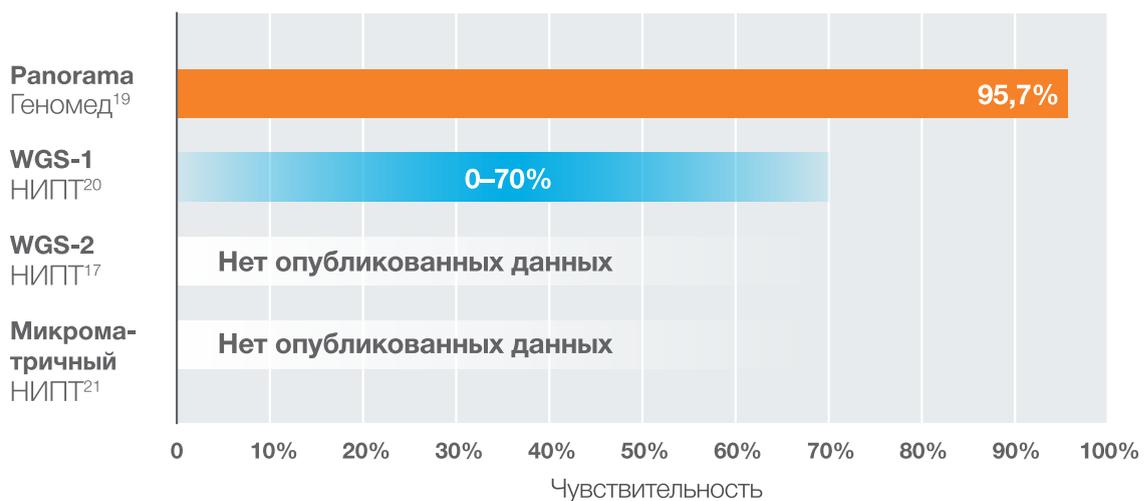
**Частота ошибок при определении пола плода:  
сводка валидационных исследований**



**Анализ Panorama, основанный на ОНП, дает наиболее высокую чувствительность к 22q<sup>19-21</sup> из всех доступных в продаже тестов**

Благодаря оценке уникальных последовательностей ДНК в пределах критического региона, ассоциированного с синдромом 22q11.2 делеции, Panorama обнаруживает отклонения чаще, чем тесты с методом подсчета. НИПТ первого поколения считают фрагменты ДНК 22-хромосомы и могут просмотреть маленькие делеции, такие как 22q.

**Тест Panorama является самым чувствительным скринингом на 22q11.2 делецию**



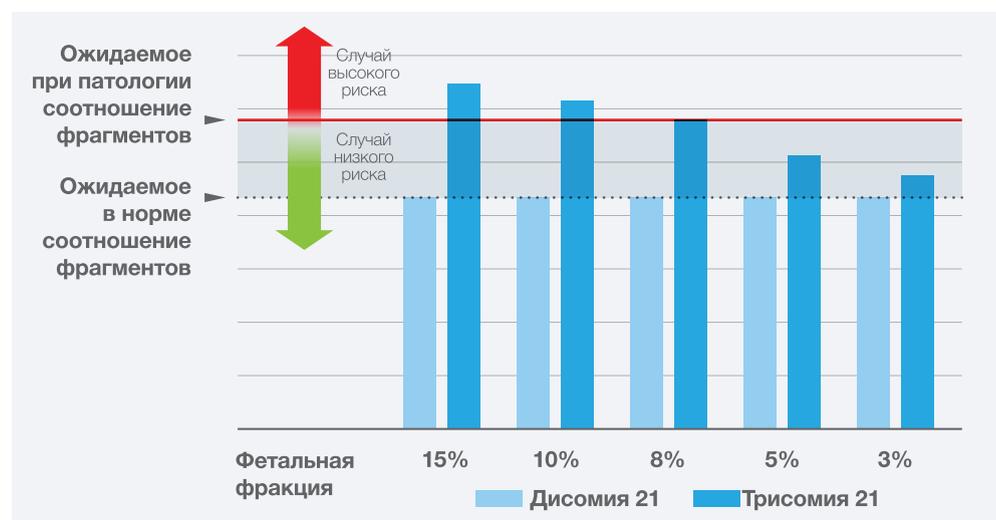
**Точное измерение фетальной фракции весьма важно для точности результатов<sup>21</sup>**

Тест Panorama является единственным НИПТ, который всегда измерял и информировал о фетальной фракции.

**Метод Panorama, основанный на ОНП, является золотым стандартом при измерении фетальной фракции**

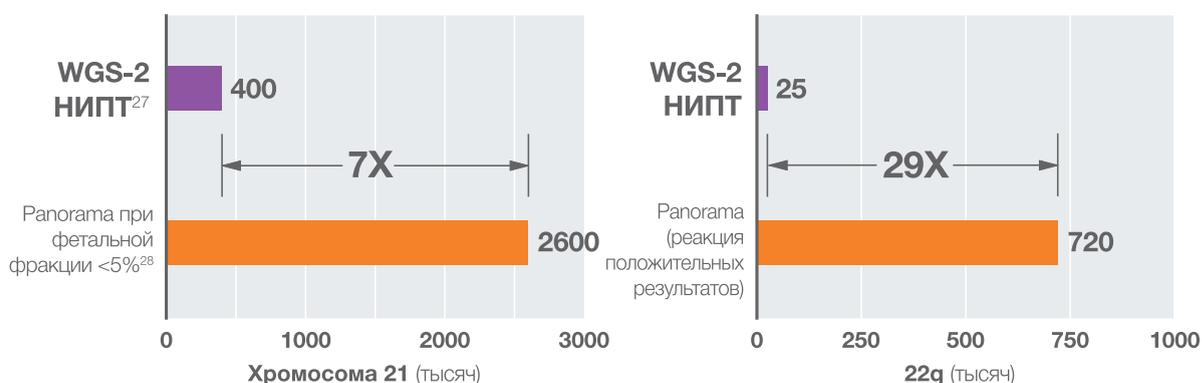
	Panorama <sup>1,2,3</sup>	Микроматричный НИПТ <sup>1,2,3</sup>	WGS-1 НИПТ <sup>5,6,7,24</sup>	WGS-2 НИПТ <sup>9,10,11</sup>
Метод измерения фетальной фракции	<b>13 392 ОНП</b>	576 ОНП	Распределение коротких (<150 пар оснований) вкДНК	Нет доступных данных по методологии или характеристикам
Совокупная частота ложно-отрицательных результатов в валидационных исследованиях (трисомии 21, 18, 13)	<b>0,60%</b>	1,33%	1,89%	2,40%

**Способность метода подсчета обнаружить хромосомные отклонения падает при фетальной фракции менее 8%, что может привести к ложно-отрицательным результатам<sup>25,26</sup>**



**Глубокое секвенирование по интересующим регионам хромосомы позволяет Panorama сохранять высокое качество результатов даже при более низких фетальных фракциях**

Запатентованный алгоритм Panorama включает в себя измерение фетальной фракции и секвенирует образцы с низкой фетальной фракцией с высшей частотой считывания.



# Вы предлагаете тест Panorama женщинам любого возраста?

## Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) уверенно занимает свое место в рекомендациях

Американский конгресс акушеров и гинекологов (ACOG) и Американский колледж медицинской генетики (ACMG), помимо других обществ, теперь подтверждают пользу применения НИПТ для всех случаев беременности одним плодом, независимо от возраста и степени риска.<sup>29,30</sup>

## Тест Panorama является единственным НИПТ, валидированным у пациентов с высоким и низким риском

### Валидация T21, T18, T13 и MX<sup>2</sup>

<b>Высокий риск:</b>	Чувствительность: 98,0%	Специфичность: 99,5%
<b>Низкий риск:</b>	Чувствительность: 100%	Специфичность: 100%

## Профессиональные общества признают НИПТ как вариант скрининга первой линии



«Информирование всех беременных женщин, что НИПТ является наиболее чувствительным вариантом скрининга».

**Заявление о позиции ACMG, июль 2016 г.**



«Данные о характеристиках тестирования внеклеточной ДНК в генеральной акушерской популяции теперь стали доступны [и]... аналогичны уровням, опубликованным ранее для популяции высокого риска».

**Практический бюллетень ACOG/SMFM №163, май 2016 г.**



«Разные сценарии... допускаются, в том числе НИПТ как альтернативный вариант первого уровня.»

**Политика ASHG, март 2015 г.**



«Следующий протокол сейчас считается подходящим; скрининг вДНК как первичный тест, предлагаемый всем беременным женщинам».

**Заявление о позиции от Комитета по скринингу хромосомных аномалий, июнь 2015 г.**

## Геномед предлагает поддержку для врачей и пациентов

- Требования к консультированию перед тестом могут успешно быть выполнены Вами и Вашим персоналом.<sup>31</sup>
- Данные показывают, что при использовании четкого протокола информирования пациентов, пациенты достигают такого же уровня понимания НИПТ, как и понимание традиционного скрининга по сыворотке, и даже превосходят его.<sup>31,32</sup>
- Геномед может предоставить образовательные ресурсы, необходимые Вам для предложения Panorama НИПТ как первичного скрининга. Отправьте сообщение на адрес [support@natera.com](mailto:support@natera.com), чтобы Ваш представитель выделил для Вас необходимые ресурсы.

### Поддержка для врачей



Прямая поддержка, оказываемая специалистами по генетическому консультированию, обладающими профессиональной сертификацией

- Обучение и поддержка по медицинским вопросам в регионе
- Генетические консультанты проводят консультирование с врачами по результатам, указывающим на высокий риск

Портал для врачей: Natera Connect

- Для заказа тестов электронным образом, отслеживания результатов тестов и для доступа к клиническим дополнениям

### Поддержка для пациентов



Портал для пациентов: [my.Natera.com](http://my.Natera.com)

- Ресурс для пациентов, где они могут узнать о тестировании, зарезервировать услуги и отслеживать результаты теста

Ознакомительные беседы по генетической информации

- Бесплатные беседы со специалистами по генетическому консультированию, обладающими профессиональной сертификацией, до и после теста