



MOŽNOSTI TESTU	KLINICKÝ VÝZNAM a další důležité informace	PANORAMA	TRISOMY TEST	NIFTY (Prenascan)
Testování od ukončeného 9.TT	Časné provedení testu	ANO	NE	NE
Reportuje pohlaví plodu s $\geq 99,9\%$ přesností v publikovaných studiích	Minimalizace diskrepance s UTZ	ANO	NE	NE
Screenuje chromozomy 13, 18, 21	Detekce nejčastějších aneuploidií	ANO	ANO	ANO
Reportuje aneuploidie pohlavních chromozomů	Detekce aneuploidií X a Y	ANO	ANO*	ANO
Detekuje triploidii	Riziko abortu, těžkých vrozených defektů plodu, riziko závažných komplikací u matky, unikátní schopnost Panoramy umožněná využitím odlišné technologie	ANO	NE	NE
Měří a reportuje fetální frakci (FF)	Základní kvalitativní parametr neinvazivních prenatalních testů. Indikuje dostatečné množství FF pro provedení testu. U Panorama testu se fetální frakce nezbytná pro zhodnocení testu pohybuje nad 2,8% (u ostatních NIPT testů se pohybuje okolo 4%, Prenascan fetální frakci vůbec nestanovuje)	ANO	ANO**	NE
Screenuje celý genom	Klinický význam minimální, reziduální riziko jiných chromozomálních aberací je u plodů bez UZ nálezu $\leq 1/1000$. Testování naopak zvyšuje falešnou pozitivitu testu detekcí aneuploidií přítomných jen v placentě, nikoli u plodu (placentární mozacismus je přítomen až u 2 % normálních placent)	NE	ANO	ANO
Analyzuje fetální genotyp odděleně od mateřského	Abnormality u matky mohou vést k falešně pozitivním výsledkům testu	ANO	NE	NE
Screenuje mizející dvojče	Častá příčina falešné positivity, pokud není zachyceno	ANO	NE	NE
Screenuje molární těhotenství	Asociováno se zdravotními komplikacemi a může vést k gestační trofoblastické neoplázií.	ANO	NE	NE
Validováno v nízko-/vysokorizikové populaci	Schopnost testovat těhotné všech věkových skupin	ANO	NE	ANO***
Testování dvojčetných těhotenství	NOVĚ! Testování dvojčetných gravidit – velkou výhodou Panorama testu bude schopnost stanovení fetální frakce pro každý plod zvlášť – k dispozici pro naše klienty již od začátku října!!	ANO	ANO	ANO
Testování těhotenství z darovaných oocytů a surrogátních těhotenství	NOVĚ! Doposud velká limitace Panorama testu je již překonána. Od začátku října bude pro naše klienty vyšetřeno k dispozici!	ANO	ANO	ANO
Publikované výsledky, odborné publikace	Parametry testu jsou odborně obhájené a dokladované	ANO	NE	ANO
Vnitřní kontrola zpracování vzorku	Detekce případných chyb při odběru, laboratorních chyb, záměn a kontaminací vzorku	ANO	NE	NE
CE-IVD certifikace testu včetně bioinformatického zpracování	Test je vysoce standardizovaný, vhodný pro diagnostické účely	ANO	NE	NE
Zpracování vzorku „in-house“ v ČR/SR	Vzorky jsou zpracovávány v domácí laboratoři	ANO	ANO	NE

* Pouze v rozšířené verzi Trisomy Plus

** Metoda stanovení fetální frakce na základě délky fragmentů je pouze orientační (viz ref. Sung at all)

*** Validační studie provedena zatím na největším souboru pacientek. Jedná se však o ženy z čínské populace (BMI neodpovídá Evropské populaci), většina pacientek byla v 2. trimestru gravidity

Reference:

1. Canick, et al. "The impact of maternal plasma DNA fetal fraction on next generation sequencing tests for common fetal aneuploidies." *Prenatal Diagnosis* 2013, 33, 1–8.
2. Nicolaides KH et al. Validation of targeted sequencing of single-nucleotide polymorphisms for non-invasive prenatal detection of aneuploidy of chromosomes 13, 18, 21, X and Y. *Prenat Diagn*, 2013; 33(6):575-9
3. Nicolaides KH et al. Prenatal detection of fetal triploidy from cell-free DNA testing in maternal blood. *Fetal Diagn Ther*. 2014; 35: 212-7
4. Mazloom AR, et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *Prenat Diagn* 2013;33:591–7
5. Takoudes, Hamar. "Performance of non-invasive prenatal testing when fetal cell-free DNA is absent." *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015, 45: 112. doi:10.1002/uog.14715
6. Pergament et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. *Obstetrics & Gynecology*, July 2014 (online)
7. Ryan, et al. "Validation of an Enhanced Version of a Single-Nucleotide Polymorphism-Based Noninvasive Prenatal Test for Detection of Fetal Aneuploidies." *Fetal Diagn Ther* 2016; DOI: 10.1159/000442931.
8. Stokowski et al. "Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted cell-free DNA analysis in maternal plasma with microarrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies." *Prenat Diagn*. 2015 Oct; DOI: 10.1002/pd.4686
9. Palomaki, et al. "DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: an international clinical validation study." *Genet Med*. 2011 Nov;13(11):913-20.
10. Palomaki, 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 Mar;14(3):296-305.
11. Porreco et al. "Noninvasive prenatal screening for fetal trisomies 21, 18, 13 and the common sex chromosome aneuploidies from maternal blood using massively parallel genomic sequencing of DNA." *Am J Obstet Gynecol* 2014;210.
12. Sehnert et al. "Optimal Detection of Fetal Chromosomal Abnormalities by Massively Parallel DNA Sequencing of Cell-Free Fetal DNA from Maternal Blood." *MolecularDiagn and Gene* 2011.
13. Bianchi, et al. "Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing." *Obstet Gynecol*. 2012 May;119(5):890-901.
14. Bianchi et al. "DNA Sequencing versus Standard Prenatal Aneuploidy Screening." *N Engl J Med* 2014;370:799-808.
15. Verifi marketing materials, 2016.
16. Internal data, Natera.
17. Juneau et al. "Microarray-Based Cell-Free DNA Analysis Improves Noninvasive Prenatal Testing." *Fetal Diagn Ther*. 2014;36(4):282-6
18. Harmony marketing materials, 2016.
19. Kim et al. "Determination of Fetal DNA Fraction from the Plasma of Pregnant Women using Sequence Read Counts." *Prenatal Diagnosis* 2015, 35, 810–815.
20. Sequenom marketing materials, 2016.
21. Verinata white paper. Analytical validation of the Veri prenatal test. 2012
22. Wang Y et al. "Maternal Mosaicism Is a Significant Contributor to Discordant Sex Chromosomal Aneuploidies Associated with Noninvasive Prenatal Testing". *Clin Chem*. 2014 Jan;60(1):251-9.
23. Snyder, H. L. et al. "Follow-up of multiple aneuploidies and single monosomies detected by noninvasive prenatal testing: implications for management and counseling". *Prenat Diagn*, 36: 203–209.
24. Benn P. "Non-Invasive Prenatal Testing Using Cell Free DNA in Maternal Plasma: Recent Developments and Future Prospects". *J Clin Med*. 2014;3(2):537-65.
25. Curnow KJ et al. "Detection of triploid, molar, and vanishing twin pregnancies by a single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal test" *Am J Obstet Gynecol*. 2015;212(1):79.e1-9.
26. Dar P et al. "Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing" *Am J Obstet Gynecol*. 2014 Nov;211(5):527.e1-527.e17.
27. <http://www.illumina.com/clinical/reproductive-genetic-health/nipt.html>
28. <http://www.ariosadx.com/healthcare-professionals/performance/>