

Από την εταιρεία που εισήγαγε τον Μη Επεμβατικό  
Προγεννητικό Έλεγχο στην Ελλάδα το 2013



ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑ  
≥ 99,9%  
ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑ

ΑΠΟΚΤΗΣΤΕ ΑΚΡΙΒΕΙΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ  
ΓΙΑ ΤΗΝ ΥΓΕΙΑ ΤΟΥ ΕΜΒΡΥΟΥ ΣΑΣ  
ΑΠΟ ΤΗΝ 10Η ΕΒΔΟΜΑΔΑ<sup>1</sup>



ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑ  
**≥ 99,9%**  
ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑ



✓ Ακρίβεια



✓ Ασφάλεια



✓ Διαθέσιμο  
για όλες τις  
εγκύους



KARYO Pacifi  
με την πιστοποίηση της illumina

#### Γνωστοποίηση,

Ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (NIPT) που βασίζεται στην ανάλυση του ελεύθερου εμβρυϊκού DNA από το περιφερικό αίμα της μητέρας είναι ένας έλεγχος διαλογής.

Δεν είναι διαγνωστικός έλεγχος.

Τα αποτελέσματα του ελέγχου δεν μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως μοναδική βάση για διάγνωση.

Περαιτέρω επιβεβαιωτικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι πριν από τη λήψη οποιασδήποτε μη αναστρέψιμης απόφασης για την εγκυμοσύνη.

A pregnant woman with long brown hair is sitting in a meditative lotus position on a bed with white linens. She is wearing a white tank top, a light pink cardigan, and white pants. Her eyes are closed, and she has a peaceful expression. The background shows a blue headboard and a framed picture of a cityscape on the wall.

**Pacifi**  
N I P T  
by KARYO

“εφησυχασμός,”

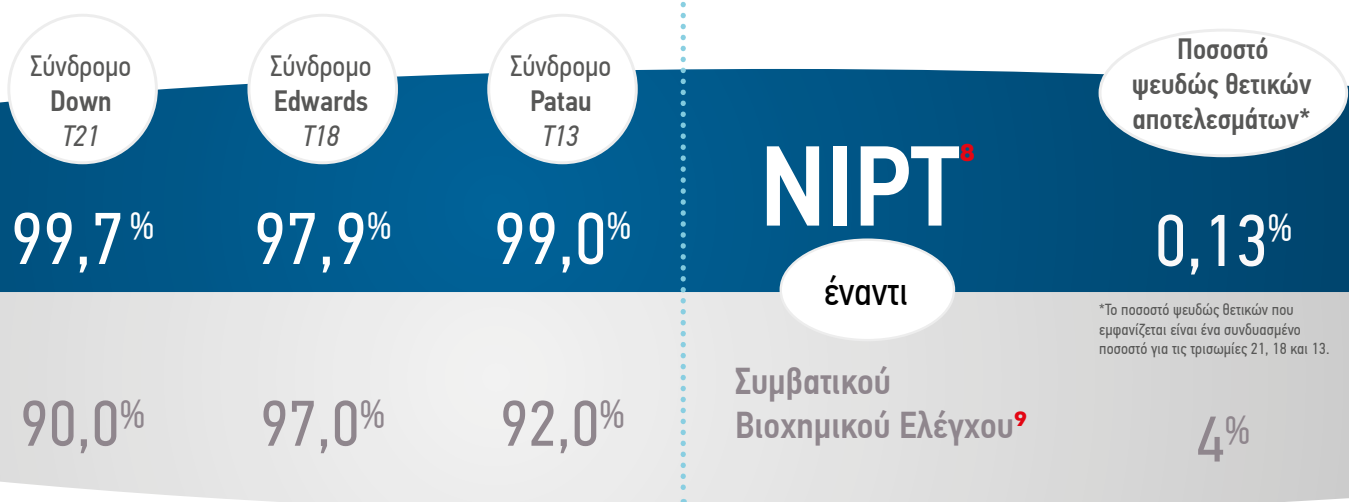
Η υψηλή ακρίβεια του NIPT μειώνει το άγχος των ασθενών για ψευδώς θετικά αποτελέσματα<sup>2-4</sup>

## ► Ο Μη Επεμβατικός Προγεννητικός Έλεγχος (NIPT)

Το NIPT είναι μια επιλογή προγεννητικού ελέγχου για την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου με μεγαλύτερη ακρίβεια από τον συμβατικό βιοχημικό έλεγχο και είναι διαθέσιμη για όλες τις έγκυες γυναίκες<sup>1,2,5-7</sup>

### ΥΨΗΛΟΤΕΡΑ ΠΟΣΟΣΤΑ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ

### ΧΑΜΗΛΟΤΕΡΑ ΠΟΣΟΣΤΑ ΨΕΥΔΩΣ ΘΕΤΙΚΩΝ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ



Τα δεδομένα για τη διαγνωστική απόδοση του ελέγχου NIPT στον εντοπισμό ανευπλοειδιών προέρχονται από μετα-ανάλυση.

Τα δεδομένα σχετικά με την έκβαση της εγκυμοσύνης από καρυότυπο του εμβρύου μετά από επεμβατικό έλεγχο ή από τον κλινικό φαινότυπο ήταν διαθέσιμα για >85% του πληθυσμού της μελέτης.<sup>8</sup>

Τα δεδομένα της διαγνωστικής απόδοσης του συμβατικού βιοχημικού ελέγχου προέρχονται από προοπτική μελέτη επικύρωσης για τις τρισωμίες 21, 18 και 13 σε 108.982 μονήρεις εγκυμοσύνες υπό συνήθη φροντίδα σε τρία νοσοκομειακά κέντρα.<sup>9</sup>



Η υψηλή ευαισθησία και ειδικότητα του NIPT επιτρέπουν τη μείωση των επιβεβαιωτικών επεμβατικών διαδικασιών, του κινδύνου και του κόστους **2,7,8,10-12**



Λιγότερες επεμβατικές εξετάσεις σημαίνει λιγότερο κίνδυνο για τις μητέρες και τα έμβρυα.

Το NIPT μειώνει τον αριθμό των επεμβατικών ελέγχων που πραγματοποιούνται σε υγιείς εγκυμοσύνες **2,7,8,10,11**

ΑΡΙΘΜΟΣ περιττών επεμβατικών ελέγχων για T21, T18 και T13 σε 1000 εγκυμοσύνες

**NIPT**

Ποσοστό ψευδώς θετικών: **0.13%**<sup>8</sup>

~ 1



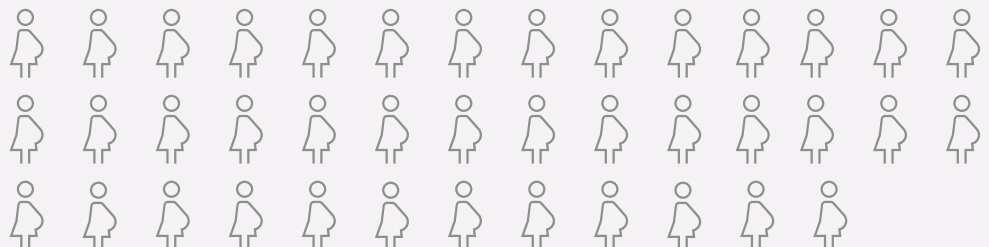
περιττές επεμβατικές διαδικασίες

Συμβατικός Βιοχημικός Έλεγχος

ΠΟΣΟΣΤΟ ΨΕΥΔΩΣ ΘΕΤΙΚΩΝ: 4%<sup>9</sup>

40

ΠΕΡΙΤΤΕΣ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΕΣ ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΕΣ



Τα γραφήματα προκύπτουν από υποθετικούς πληθυσμούς 1000 εγκύων οι οποίες θα παραπέμπονταν σε επεμβατικό έλεγχο μετά από ψευδώς θετικό αποτέλεσμα για κάθε κατηγορία ελέγχου διαλογής

## ▶ Veriseq™ NIPT v2



Το Pacifi στηρίζεται στη διαδικασία ανάλυσης Veriseq™ NIPT v2 της illumina

Για να παρέχετε στις εγκύους σας την καλύτερη δυνατή φροντίδα, χρειάζεστε πληροφορίες από μια εξέταση NIPT που μπορείτε να εμπιστευτείτε.

Το VeriSeq™ NIPT Solution v2 συνδυάζει χαμηλά ποσοστά αποτυχίας, εξαιρετικά ακριβή αποτελέσματα και χαμηλά ψευδώς θετικά ποσοστά, καθιστώντας το μία από τις πιο αξιόπιστες διαθέσιμες επιλογές NIPT.<sup>13</sup>

Καλύπτει και τα 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων, περισσότερα από οποιοδήποτε άλλον μη επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο, παρέχοντας την πιο ολοκληρωμένη εικόνα του εμβρυϊκού γονιδιώματος ήδη από τη 10η εβδομάδα κύησης.

## ► Ανώτερη Απόδοση, Μεγαλύτερη Εμπιστοσύνη<sup>13</sup>

	Τρισωμίες / Σύνδρομο			RAA*	Ελλείψεις / διπλασιασμοί πάνω από 7Mb
	21 Down	18 Edwards	13 Patau		
Ευαισθησία	>99,9%			96,4%	74,1%
Ειδικότητα	99,90%			99,80%	99,80%

\* Η ευαισθησία και ειδικότητα του VeriSeq™ NIPT Solution v2 για την ανίχνευση των τρισωμιών 21, 18 και 13 σε έλεγχο διαλογής για μονήρεις εγκυμοσύνες (εξαιρουμένων γνωστών μωσαϊκισμών).

\*RAA  
Σπάνιες Αυτοσωμικές Ανευπλοειδίες

## ► Επιδόσεις σε δίδυμες κυήσεις

	Τρισωμία 21	Τρισωμία 18	Τρισωμία 13	Παρουσία του Υ
Ευαισθησία	96,4%	95,7%	93,6%	> 99,9%
2-Sided 95% CI	(86,4%, 98,9%)	(68,3%, 99,4%)	(64,1%, 98,9%)	(99,9%, > 99,9%)
Ειδικότητα	99,9%	> 99,9%	> 99,9%	> 99,9%
2-Sided 95% CI	(99,8%, > 99,9%)	(99,9%, > 99,9%)	(99,9%, > 99,9%)	(99,7%, > 99,9%)

Εκτιμήσεις για Τρισωμία 21, 18 και 13 σε προσομοιωμένο πληθυσμό δίδυμων κυήσεων



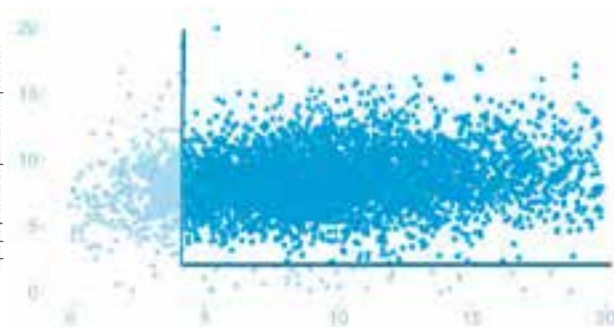
# ► Λογισμικό Pacifi

## Άλλες Εξετάσεις

Αυθαίρετο όριο κλάσματος εμβρυϊκού DNA (FF) στο 4%, κάτω από το οποίο δεν δίνεται αποτέλεσμα. Αυτό μπορεί να συμβεί σε περίπου 5% των περιστατικών<sup>14</sup>.

Σε δείγματα με  $FF < 4\%$  ανευρίσκεται σημαντικά υψηλότερο ποσοστό τρισωμιών από ό,τι σε υψηλότερα κλάσματα εμβρυϊκού DNA<sup>15</sup>.

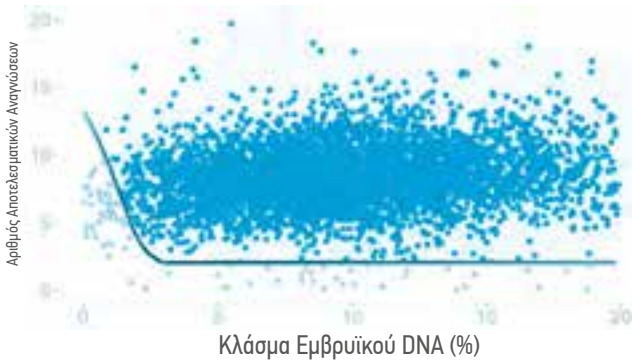
Αριθμός Αποτελεσμάτων Αναγνώσεων



Κλάσμα Εμβρυϊκού DNA (%)







### Pacifi

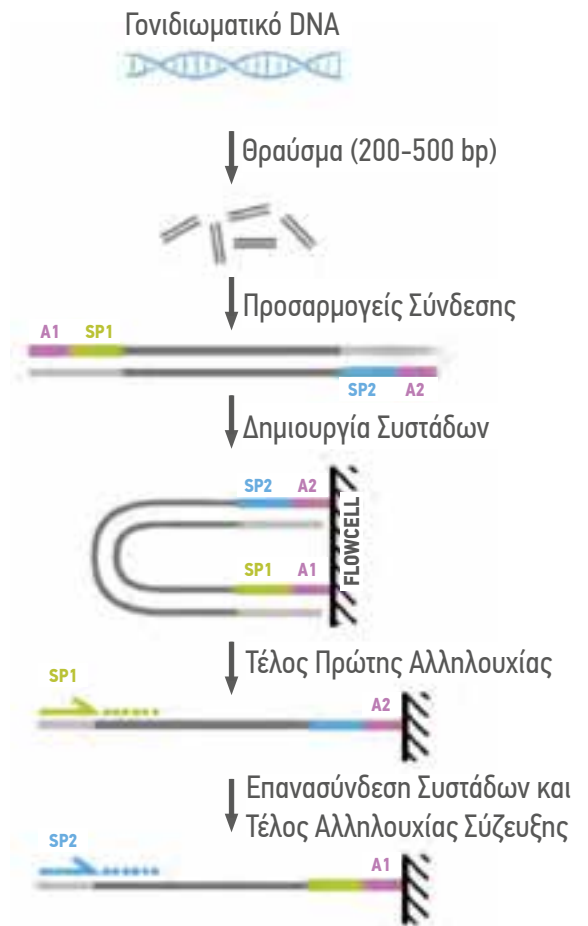
Δεν υπάρχει καθορισμένο όριο εμβρυϊκού κλάσματος.


Σε περιπτώσεις χαμηλότερου εμβρυϊκού κλάσματος με το οποίο ωστόσο επιτυγχάνεται το κατάλληλο βάθος αλληλούχισης, εκδίδονται αξιόπιστα αποτελέσματα, αυξάνοντας την ευαισθησία ανίχνευσης ανευπλοειδιών.

## ▶ Αλληλούχιση Συζευγμένων Άκρων

- ▶ Η NGS Αλληλούχιση Συζευγμένων Άκρων επιτρέπει την αλληλούχιση θραυσμάτων DNA και προς τις δύο κατευθύνσεις, 5' και 3'
- ▶ Με τον τρόπο αυτό επιτυγχάνεται η βέλτιστη διάκριση μεταξύ του εμβρυϊκού και του μητρικού DNA δεδομένου ότι το μέγεθός τους είναι διαφορετικό (τα θραύσματα εμβρυϊκού DNA είναι μικρότερα)

Η αλληλούχιση συζευγμένων άκρων επιτυγχάνει μεγαλύτερο βάθος ανάγνωσης από τη συμβατική αλληλούχιση σε περιοχές μικρής κάλυψης





Το σπάνιο είναι  
πιο συνηθισμένο  
από ό,τι νομίζετε

## ► Γιατί να κάνεις το

# Pacifi Genome Wide / Mendel

Παρά το γεγονός ότι αποκαλούνται Σπάνιες Αυτοσωμικές Ανευπλοειδίες (RAAs) είναι πιο συχνές από ό,τι θα περιμέναμε.

Το συνδυαστικό ποσοστό θετικότητας της εξέτασης για τις RAAs στην αρχή της εγκυμοσύνης εκτιμήθηκε στο 0,44%.<sup>16,17</sup>

Συγκρίνετε το ποσοστό αυτό με το συνδυαστικό ποσοστό θετικότητας της εξέτασης 0.56% για τις τρισωμίες 21, 18 και 13.<sup>18</sup>

Αυτό σημαίνει ότι αν **δεν εξετάζετε ολόκληρο** το γονιδίωμα μπορεί να χαθεί **σημαντική κλινική πληροφορία** για την έγκυο

Το διευρυμένο NIPT μπορεί να αυξήσει το συνολικό ποσοστό θετικότητας της εξέτασης

### Διευρυμένος Έλεγχος

	Συχνές ανευπλοειδίες			SCA	Πρόσθετες Χρωμοσωμικές Διαταραχές	
Ελεγχόμενη χρωμοσωμική ανωμαλία	Τρισωμία 21	Τρισωμία 18	Τρισωμία 13	Ανευπλοειδία φυλετικών χρωμοσωμάτων	RATs	Ελλείψεις / Διπλασιασμοί >7mb (CNVs)
Κλινική συσχέτιση	Σύνδρομο Down	Σύνδρομο Edwards	Σύνδρομο Patau	Σύνδρομο Turner, σύνδρομο Klinefelter, άλλα	Πρόωρη αποβολή, εμβρυϊκές ανωμαλίες, περιορισμός ανάπτυξης, UPD, θνησιγένεια	Εμβρυϊκές ανωμαλίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση, άλλα
Ποσοστό θετικότητας εξέτασης, όλοι οι κίνδυνοι <sup>18,19</sup>	0,39%	0,13%	0,04%	0,39%	0,34%*	0,1%
Συνολικό ποσοστό θετικότητας εξέτασης	0,56% <sup>18</sup>			0,39% <sup>18</sup>	0,44% <sup>19</sup>	

\* Αυτή η μελέτη περιελάμβανε μόνο Σπάνιες Αυτοσωμικές Τρισωμίες (RATs). Το ποσοστό θετικότητας εξέτασης για όλες τις Σπάνιες Αυτοσωμικές Ανευπλοειδίες (RAAs), συμπεριλαμβανομένων των μονοσωμιών, αναμένεται να είναι οριακά υψηλότερο από το ποσοστό που αναφέρεται για τις σπάνιες αυτοσωμικές τρισωμίες.

## ► Επιλογή Εξέτασης



Ανευλοειδίες Χρωμοσωμάτων 21, 18, 13.  
Ανευλοειδίες Φυλετικών Χρωμοσωμάτων.



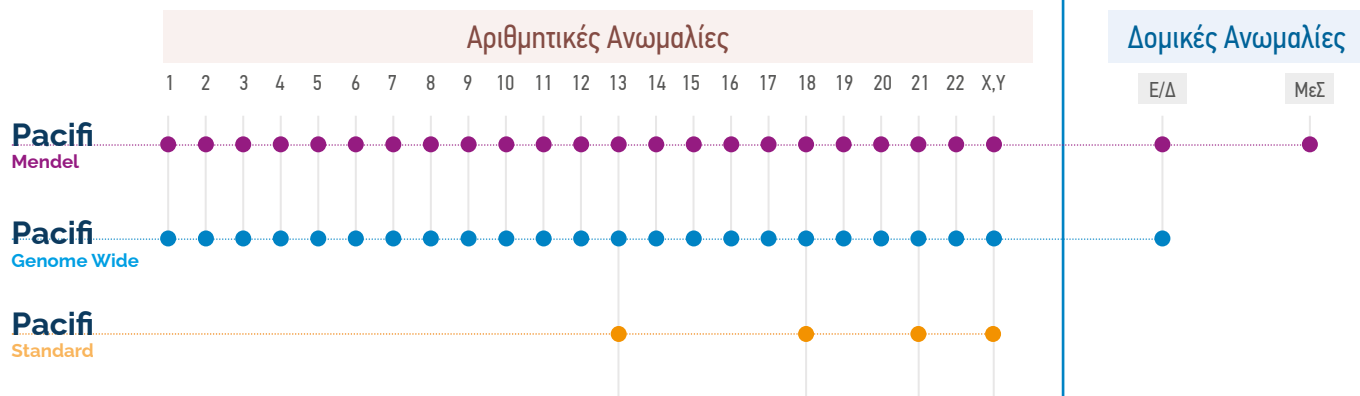
Ανευλοειδίες όλων των χρωμοσωμάτων.  
Ελλείψεις / Διπλασιασμοί >7Mb.



### 9 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα <7Mb

Ανευλοειδίες όλων των χρωμοσωμάτων.  
Ελλείψεις / Διπλασιασμοί >7Mb.

## Αποκτήστε διευρυμένες πληροφορίες NIPT





## Pacifi

### Mendel & Genome Wide

Ανιχνεύσιμες Ελλείψεις & Διπλασιασμοί

Η λίστα περιλαμβάνει παραδείγματα ελλείψεων και διπλασιασμών που ανιχνεύονται από το **Pacifi** με μέγεθος συνήθως  $\geq 7$  Mb.

Το μέγεθος αρκετών εξ αυτών ποικίλλει ανάλογα με το σημείο θραύσης του γενετικού υλικού.

Το **Pacifi** ακολουθεί την προσέγγιση αλληλούχισης όλου του γονιδιώματος για τον έλεγχο χρωμοσωμικών ανωμαλιών και όχι αυτή της στοχευμένης αλληλούχισης.

Επομένως, αυτή η λίστα δεν είναι πλήρης.

Η λίστα συντάχθηκε με βάση την ανασκόπηση των αναγνωρισμένων παθήσεων που περιλαμβάνονται στο Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation<sup>1</sup>, στο OMIM (Διαδικτυακή Μεντελιανή Κληρονομικότητα στον Άνθρωπο)<sup>2</sup> και/ή στο GeneReviews<sup>3</sup>.

Ο επιπολασμός κάθε μεμονωμένου ευρήματος ποικίλλει.

Η αναφορά ακόμα πιο σπάνιων ελλείψεων και διπλασιασμών  $\geq 7$  Mb που απαντώνται στη διεθνή βιβλιογραφία καθώς και η αναφορά αυτοσωμικών ανευπλοειδιών (π.χ. της τρισωμίας 16, της τρισωμίας 22) και ανευπλοειδιών των φυλετικών χρωμοσωμάτων, οι οποίες επίσης μπορούν να ανιχνευθούν από το **Pacifi**, υπερβαίνουν τον σκοπό της παρούσας λίστας.

- 1 Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 7th ed. W.B. Saunders Company; 2013.
- 2 Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD), accessed May 10, 2021. omim.org.
- 3 GeneReviews. Copyright © 1993-2021, University of Washington, Seattle, accessed May 10, 2021. genereviews.org.

## Ενδεικτική Λίστα

### Ελλείψεων & Διπλασιασμών

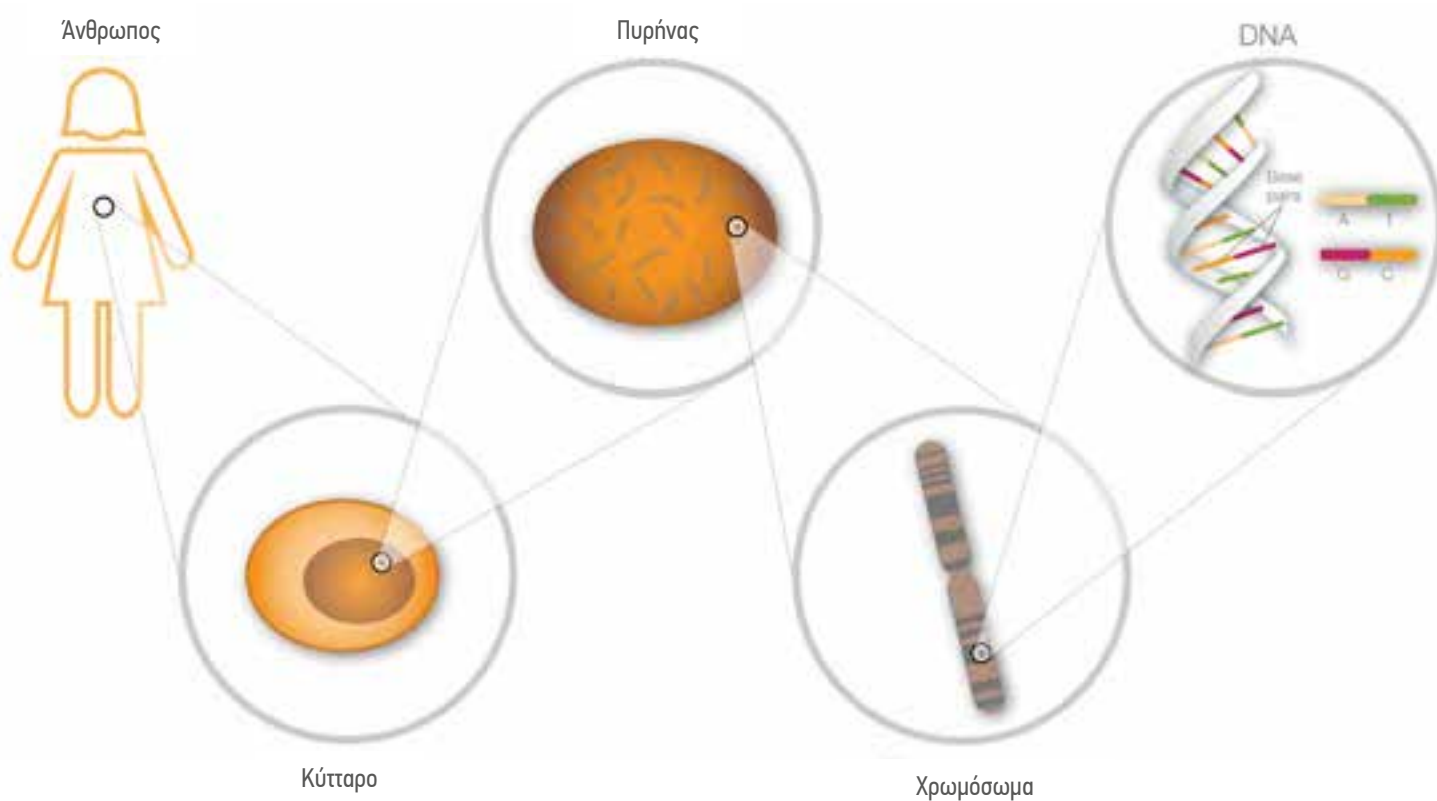
1. 1p32-p31  
OMIM #613735
2. 1p36 (σύνδρομο μονοσωμίας 1p36)  
OMIM#607872
3. 1q41-q42  
OMIM#612530
4. 2p12-p11.2  
OMIM#613564
5. 2q32 (σύνδρομο γυαλιού, σύνδρομο σχετιζόμενο με SATB2)  
OMIM#612313, GeneReviews
6. 3p (σύνδρομο 3p)<sup>1</sup>  
OMIM#613792
7. Σύνδρομο διπλασιασμού 3q<sup>1</sup>
8. 3q13.31  
OMIM #615433
9. 4p (σύνδρομο Wolf-Hirschhorn, σύνδρομο 4p)<sup>1</sup> OMIM#194190
10. 4q 2
11. Σύνδρομο Cri-du-chat, 5p<sup>1</sup>  
OMIM#123450
12. 5q12  
OMIM#615668
13. 6pter-p24  
OMIM#612582
14. 6q11-q14  
OMIM#613544
15. 6q24-q25  
OMIM#612863
16. Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8  
OMIM#1796 13
17. 8q12.1-q21.2 (σύνδρομο γειτονικού γονιδίου Bor-Duane hydrocephalus)  
OMIM#600257
18. 8q22.1 (σύνδρομο προσώπου που μοιάζει με μάσκα Nablus)  
OMIM#608156
19. Σύνδρομο Langer-Giedion, 8q24.1 (τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου II)  
OMIM#150230, GeneReviews
20. 9p (μονοσωμία 9p, σύνδρομο 9p)<sup>1</sup>  
OMIM#158170
21. Σύνδρομο διπλασιασμού 9P (Τρισωμία 9P)<sup>1</sup>
22. Σύνδρομο διπλασιασμού 10q (σύνδρομο περιφερικής τρισωμίας 10q)<sup>1</sup>
23. 10q22.3-q23.2  
OMIM#612242
24. 10q26  
OMIM#609625
25. 11p13 (όγκος Wilms, aniridia, ανωμαλίες του ουρογεννητικού συστήματος και σύνδρομο νοπτικής καθυστέρησης, WAGR)<sup>1</sup>  
OMIM#194072
26. 11p13-p12 (όγκος Wilms, aniridia, ανωμαλίες του ουρογεννητικού συστήματος, νοπτική καθυστέρηση και σύνδρομο παχυσαρκίας, WAGRO)  
OMIM#612469
27. Σύνδρομο Jacobsen, 11q (σύνδρομο μερικής μονοσωμίας 11q)<sup>1</sup>  
OMIM#147791
28. Σύνδρομο Pallister-Killian, Τετρασωμία 12p (ισοχρωμόσωμα 12p)  
OMIM#601803
29. 13q (σύνδρομο 13q)<sup>1</sup>
30. 13q33-q34  
OMIM#619148
31. 13q14  
OMIM#613884
32. 14q11-q22  
OMIM#613457
33. 15q σύνδρομο εγγύς διπλασιασμού  
GeneReviews
34. 15q σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού<sup>1</sup>
35. Σύνδρομο Levy-Shanske, Τετρασωμία 15q26  
OMIM#614846
36. 16p12.2-p11.2  
OMIM #613604
37. Σύνδρομο Potocki-Lupski, 17p11.2 σύνδρομο διπλασιασμού  
OMIM#610883, GeneReviews
38. Σύνδρομο Yuan-Harel-Lupski, 17p12-11.2 διπλασιασμός  
OMIM#616652
39. 18p (σύνδρομο 18p)<sup>1</sup>  
OMIM#146390
40. Τετρασωμία 18p (σύνδρομο ισοχρωμοσώματος 18p)  
OMIM#614290
41. 18q (σύνδρομο 18q)<sup>1</sup>  
OMIM#601808
42. Σύνδρομο ματιών γάτας (in dup 22q11, μερική τετρασωμία 22)<sup>1</sup>  
OMIM#115470
43. Σύνδρομο Phelan-McDermid, 22q13.3 (μονοσωμία telomeric 22q13)  
OMIM#606232, GeneReviews

# 9 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα < 7 Mb

Μικροελλειπτικό Σύνδρομο	Χρωμοσωμική Περιοχή Μικροέλλειψης	Επιπολασμός, κατά τη γέννηση
DiGeorge	22q11.2	1/2.000 - 1/4.000
Cri-du-chat	5p15.3	1/15.000 - 1/50.000
Prader - Willi	15q11.2	1/25.000
Angelman	15q11.2	1/10.000 - 1/20.000
Διαγραφής 1p36	1p36	1/5.000 - 1/10.000
Wolf - Hirschhorn	4p16.3	1/20.000 - 1/50.000
Jacobsen	11q23-q24.3	1/100.000
Langer - Giedon	8q24.11-q24.13	1/200.000
Smith - Magenis	17p11.2	1/15.000 - 1/25.000

## Συμβουλευτική για την Αναπαραγωγική Γενετική

- Το ανθρώπινο σώμα αποτελείται από τρισεκατομμύρια κύτταρα.
- Μέσα στον πυρήνα των κυττάρων, υπάρχουν δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα αποτελούνται από γονίδια.
- Τα γονίδια είναι ατομικές οδηγίες που λένε στο σώμα πώς να αναπτυχθεί και να λειτουργήσει.
- Οι τέσσερις βάσεις του DNA (A,T,G,C) είναι τα δομικά στοιχεία των γονιδίων.
- Η σειρά αυτών των βάσεων καθορίζει τον τρόπο με τον οποίο τα γονίδια καθοδηγούν το σώμα μας.



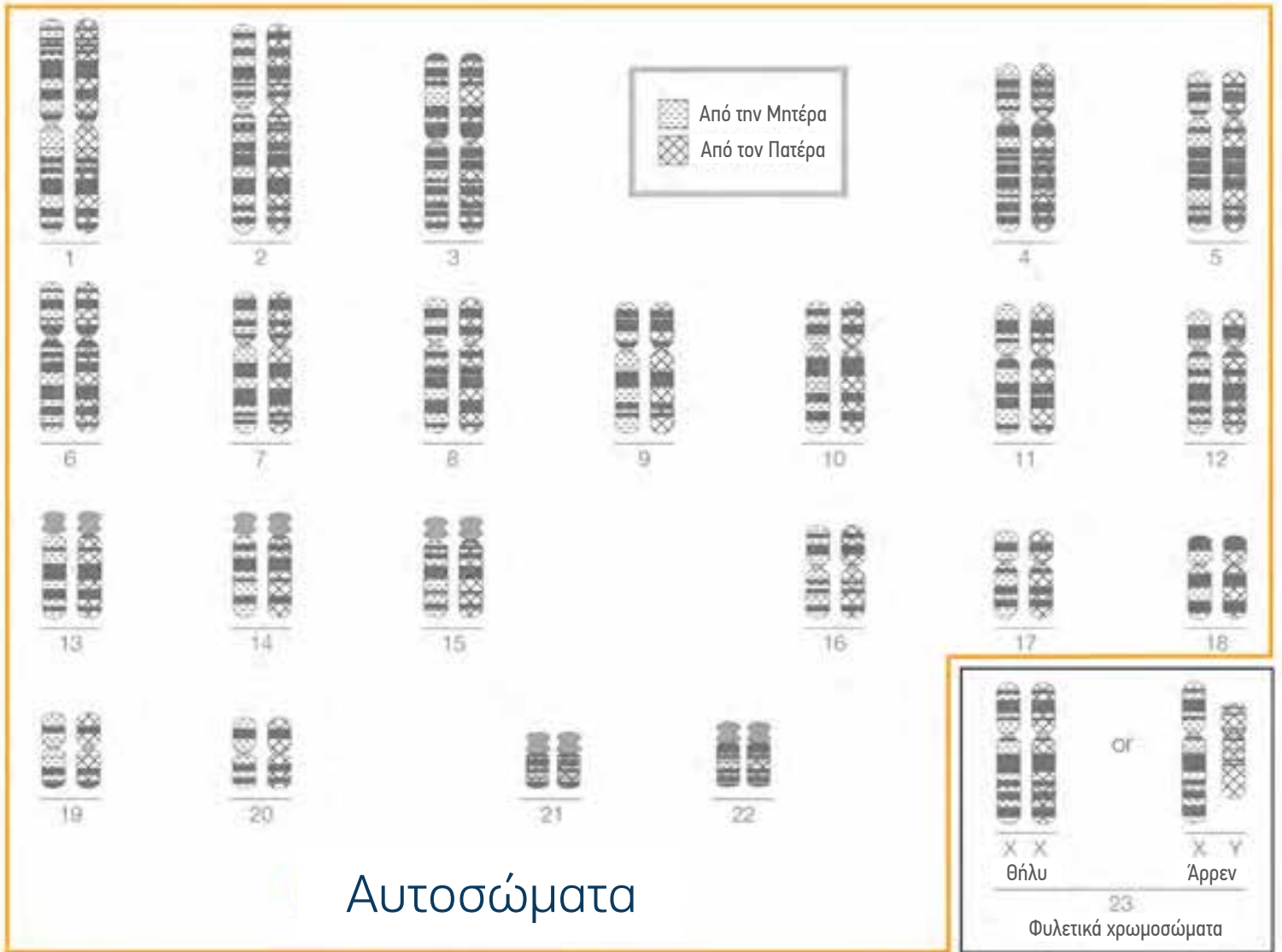
Εθνική Βιβλιοθήκη Ιατρικής των ΗΠΑ. Βοήθησέ με να καταλάβω τη γενετική: κύτταρα και DNA. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics.pdf>. Δημοσιεύτηκε στις 30 Μαΐου 2016. Ανακτήθηκε στις 6 Ιουνίου 2016.

- Οι άνθρωποι έχουν συνήθως 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων (για συνολικά 46 χρωμοσώματα).
- Τα μισά χρωμοσώματα προέρχονται από τη μητέρα και τα άλλα μισά από τον πατέρα.
- Τα πρώτα 22 ζευγάρια είναι τα ίδια είτε είστε άνδρας είτε γυναίκα. Αυτά ονομάζονται αυτοσώματα.
- Το τελευταίο ζεύγος χρωμοσωμάτων ονομάζεται φυλετικά χρωμοσώματα. Τα θηλυκά έχουν συνήθως δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος X και τα αρσενικά έχουν συνήθως ένα χρωμόσωμα X και ένα χρωμόσωμα Y.

► Τα ανθρώπινα σεξουαλικά κύτταρα είναι σπέρμα και ωάρια.

► Κάθε σεξουαλικό κύτταρο έχει συνήθως μόνο ένα σύνολο χρωμοσωμάτων (23 συνολικά).

► Κατά τη γονιμοποίηση / σύλληψη, το σπέρμα του πατέρα ενώνεται με το ωάριο της μητέρας για να σχηματίσει ένα έμβρυο (με 46 χρωμοσώματα).



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. Χρωμοσωμικές ανωμαλίες και γενετική συμβουλευτική. 4η έκδ. Νέα Υόρκη, Νέα Υόρκη: Πανεπιστημιακός Τύπος της Οξφόρδης. 2012

## Ανευπλοειδία

λανθασμένος αριθμός χρωμοσωμάτων

**Τρισωμία**

τρία αντίγραφα

**Μονοσωμία**

ένα αντίγραφο

Η ανευπλοειδία μπορεί να οδηγήσει σε:

- Αποτυχία εμφύτευσης εμβρύου στη μήτρα
- Απώλεια εγκυμοσύνης/αποβολή
- Γέννηση ενός μωρού με χρωμοσωμική πάθηση (π.χ. τρισωμία 21, η οποία είναι επίσης γνωστή ως σύνδρομο Down)



## Τι θα κερδίσετε με το **Pacifi** **Genome Wide;**

### **Μεγαλύτερη Διασφάλιση**

Οι εμβρυϊκές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν περιορίζονται στις 3 πιο συχνές τρισωμίες.

Ο προγεννητικός έλεγχος για τις τρισωμίες 21, 18 και 13 είναι διαθέσιμος για πάνω από 30 χρόνια.

Η εστίαση στις 3 αυτές ανευπλοειδίες οφειλόταν σε περιορισμούς των διαγνωστικών μεθόδων και όχι στο ότι ήταν οι μόνες γνωστές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Με τον προγεννητικό έλεγχο του ελεύθερου εμβρυϊκού DNA (cfDNA), γνωστού και ως μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου (NIPT), μπορούμε να διενεργήσουμε έναν εκτεταμένο έλεγχο και να αποκτήσουμε μια πιο ολοκληρωμένη εικόνα και για τα 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων, περιορίζοντας παράλληλα τον κίνδυνο για την έγκυο.

**Γιατί να περιοριστεί  
ο έλεγχος σας;**

Ευρήματα πέρα από τις τρεις πιο συχνές τρισωμίες έχουν κλινική αξία στη διαχείριση της εγκυμοσύνης και...υπάρχει πιθανή κλινική χρησιμότητα στην εκτέλεση NIPT σε όλο το γονιδίωμα<sup>20</sup>



## ► Γιατί έχουν σημασία τα RAAs και τα CNVs

Η έγκαιρη ανίχνευση αυτών των χρωμοσωμικών ανωμαλιών μπορεί να βοηθήσει εσάς και την έγκυό σας στη λήψη αποφάσεων διαχείρισης της εγκυμοσύνης και του τοκετού.



### CNV

Παραλλαγή Αριθμού Αντιγράφων

Τα RAAs ανιχνεύθηκαν σε 51 περιπτώσεις χρησιμοποιώντας διευρυμένο έλεγχο NIPT.

### RAA

Σπάνια Αυτοσωμική Ανευλοειδία

Οι περιπτώσεις μπορεί να εμπίπτουν σε περισσότερες από μία κατηγορίες, επομένως το σύνολο μπορεί να υπερβαίνει το 100%.<sup>16</sup>

### UPD

Μονογονεϊκή Δισωμία

Αυτή η μελέτη περιελάμβανε μόνο σπάνιες αυτοσωμικές τρισωμίες.

Το ποσοστό θετικότητας εξέτασης για όλα τα RAAs, συμπεριλαμβανομένων των μονοσωμιών, αναμένεται να είναι οριακά υψηλότερο από το ποσοστό που αναφέρεται για τις σπάνιες αυτοσωμικές τρισωμίες.



Από την εταιρεία που εισήγαγε τον  
Μη Επεμβατικό Προγεννητικό Έλεγχο  
στην Ελλάδα το 2013

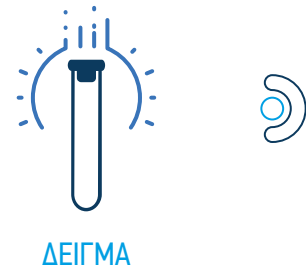
Η ΚΑΡΥΟ διενεργεί τον Μη Επεμβατικό Προγεννητικό Έλεγχο  
(NIPT) Pacifi στα εργαστήριά της με την πιστοποίηση της illumina.

## Εξοπλισμός

Η ΚΑΡΥΟ, εξοπλίστηκε με τεχνολογία αιχμής προκειμένου να διενεργεί το Pacifi στα εργαστήριά της.

Σημεία αναφοράς είναι ο γενετικός αναλυτής Νέας Γενιάς NextSeq 550 Dx της illumina και ο αυτόματος αναλυτής έκλουσης γενετικού υλικού VeriSeq NIPT Microlab STAR της Hamilton.

Είναι η πρώτη εγκατάσταση ανάλογου συστήματος στην Ελλάδα.



**EU-IVDR** Όλη η διαδικασία ανάλυσης του δείγματος VeriSeq NIPT Solution v2 φέρει τη σήμανση CE-IVD και συμμορφώνεται με τον Κανονισμό (ΕΥ)2017/746 της Ευρωπαϊκής Ένωσης για τις In Vitro Ιατρικές Συσκευές (IVDR).

## Πιστοποίηση illumina

Η εργαστηριακή ομάδα της ΚΑΡΥΟ πέρασε με απόλυτη επιτυχία τη διαδικασία πιστοποίησης της illumina.

Η illumina θέτει αυστηρότερες αρχές διασφάλισης ποιότητας προκειμένου η εξέταση να φέρει την αξιοπιστία και το κύρος της κορυφαίας κατασκευάστριας εταιρείας στον χώρο των αναλυτών νέας γενιάς. Μετά από ενδελεχή εργαστηριακό έλεγχο η illumina πιστοποίησε την ΚΑΡΥΟ ως κατάλληλο εργαστήριο για τη διενέργεια NIPT.



HAMILTON VeriSeq NIPT  
Microlab STAR



ILLUMINA NextSeq 550Dx



ΑΝΑΦΟΡΑ

### Αναφορές

- American College of Obstetricians and Gynecologists. Screening for fetal aneuploidy. Practice bulletin no. 163. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):e123-e137.
- Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al; for CARE Study Group. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014;370(9):799-808.
- Farrell RM, Mercer MB, Agatista PK, Smith MB, Philipson E. It's more than a blood test: patients' perspectives on noninvasive prenatal testing. *J Clin Med.* 2014;3(2):614-631.
- Lewis C, Hill M, Chitty LS. Women's experiences and preferences for service delivery of non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a public health setting: a mixed methods study. *PLoS One.* 2016;11(4):e0153147. doi: 10.1371/journal.pone.0153147.
- Benn P, Borrell A, Chiu RWK, et al. Position statement from the Chromosome Abnormality Screening Committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. *Prenat Diagn.* 2015;35(8):725-734.
- Gil MM, Accurti V, Santacruz B, Plana MN, and Nicolaides KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;50:302-314.
- Chudova DI, Sehnert AJ, Bianchi DW. Copy-number variation and false positive prenatal screening results. *N Engl J Med.* 2016;375(1):97-98.
- Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaides KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(3):249-266.
- Santorum M, Wright D, Syngelaki A, Karagiorgi N, Nicolaides KH. Accuracy of first-trimester combined test in screening for trisomies 21, 18 and 13. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;49(6):714-720.
- Platt LD, Janicki MB, Prosen T, et al. Impact of non invasive prenatal testing in regionally dispersed medical centers in the United States. *Am J Obstet Gynecol.* 2014;211(4):368.e1-368.e7.
- Larion S, Warsof SL, Romary L, Mlynarczyk M, Peleg D, Abuhamad AZ. Association of combined first-trimester screen and non invasive prenatal testing on diagnostic procedures. *Obstet Gynecol.* 2014;123(6):1303-1310.
- Taneja PA, Snyder HL, de Feo E, et al. Non invasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85,000 cases. *Prenat Diagn.* 2016;36(3):237-243. doi: 10.1002/pd.4766
- Pertile M., Flowers N., Vavrek, D. et al. Performance of a Paired-End Sequencing-Based Noninvasive Prenatal Screening Test in the Detection of Genome-Wide Fetal Chromosomal Anomalies. *Clinical Chemistry*, 2021;67(9): 1210-1219.
- Norton ME, et al. Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. *N Engl J Med.* 2015;372(17):1589-1597.
- Revello R, et al. Screening for trisomies by cell-free DNA testing of maternal blood: consequences of a failed result. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;47(6):698-704.
- Pertile MD, Halks-Miller M, Flowers N, et al. Rare autosomal trisomies, revealed by maternal plasma DNA sequencing, suggest increased risk of feto-placental disease. *Sci Transl Med.* 2017;9(405).
- Shaffer LG, Rosenfeld JA, Dabell MP, et al. Detection rates of clinically significant genomic alterations by microarray analysis for specific anomalies detected by ultrasound. *Prenat Diagn.* 2012;32(10):986-995.
- Liang D, Cram DS, Tan H, et al. Clinical utility of noninvasive prenatal screening for expanded chromosome disease syndromes. *Genet Med.* 2019;21:1998-2006.
- Pertile MD. Genome-wide cell-free DBA-based prenatal testing for rare autosomal trisomies and subchromosomal abnormalities. In: Page-Christiaens L, Klein H-G, eds. *Noninvasive Prenatal Testing (NIPT): Applied Genomics in Prenatal Screening and Diagnosis.* London, United Kingdom: Academic Press Elsevier; 2018:97-123.
- Van Opstal D, van Maarle MC, Lichtenbelt K, et al. Origin and clinical relevance of chromosomal aberrations other than the common trisomies detected by genome-wide NIPS: results of the TRIDENT study. *Genet Med.* 2018;20(5):480-485.



Ανευπλοειδίες Χρωμοσωμάτων 21, 18, 13.  
Ανευπλοειδίες Φυλετικών Χρωμοσωμάτων.



Ανευπλοειδίες όλων των χρωμοσωμάτων.  
Ελλείψεις / Διπλασιασμοί >7Mb.



**9 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα <7Mb**

Ανευπλοειδίες όλων των χρωμοσωμάτων.  
Ελλείψεις / Διπλασιασμοί >7Mb.



“εφησυχασμός,”





karyo.gr



**Θεσσαλονίκη**

Μητροπόλεως 105<sup>β</sup>, 546 22

☎ 2310 232200

✉ biochem@karyo.gr

**Ερμού 51, 546 23**

☎ 2310 235233

✉ info@karyo.gr

**Καλαμαριά**

Εθ. Αντιστάσεως 72, 551 33

☎ 2310 232200

✉ kalamaria@karyo.gr

**Αθήνα**

Έσλιν 3, 115 23

☎ 210 6410054

✉ athens@karyo.gr



Πιστοποιητικό Διαπίστευσης Αρ. 973

