

EXAKTESTE ERGEBNISSE, DENEN SIE VERTRAUEN KÖNNEN

Nur Panorama® kann zwischen der fetalen DNA und der mütterlichen DNA im Blut der Mutter unterscheiden und Ihnen und Ihrer Patientin wichtige Informationen über den Fötus liefern. Mit einer umfassenden Palette an Chromosomenaneuploidien und Mikrodeletionen liefert Panorama® bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche die exaktesten Ergebnisse von allen NIPT.

DER NIPT ALS DIAGNOSTISCHE ZWISCHENUNTERSUCHUNG

Studien haben ergeben, dass sich der NIPT in Bezug auf Aneuploidien bei allen Patientinnen als diagnostische Zwischenuntersuchung eignet.^{1,2,3,4,5} Allen Patientinnen mit positiven Ergebnissen, die auf eine potenzielle Anomalie hinweisen, sollte zur Rückversicherung ein invasiver Test in Form einer Chorionzottenbiopsie oder einer Amniozentese oder ein Test des Babys nach der Geburt angeboten werden.⁶

UNSERE BLUTENTNAHMEZENTREN IN DER DEUTSCHSCHWEIZ

UNILABS BERN
Effingerstrasse 45
3008 Bern
Tel. 031 387 30 30

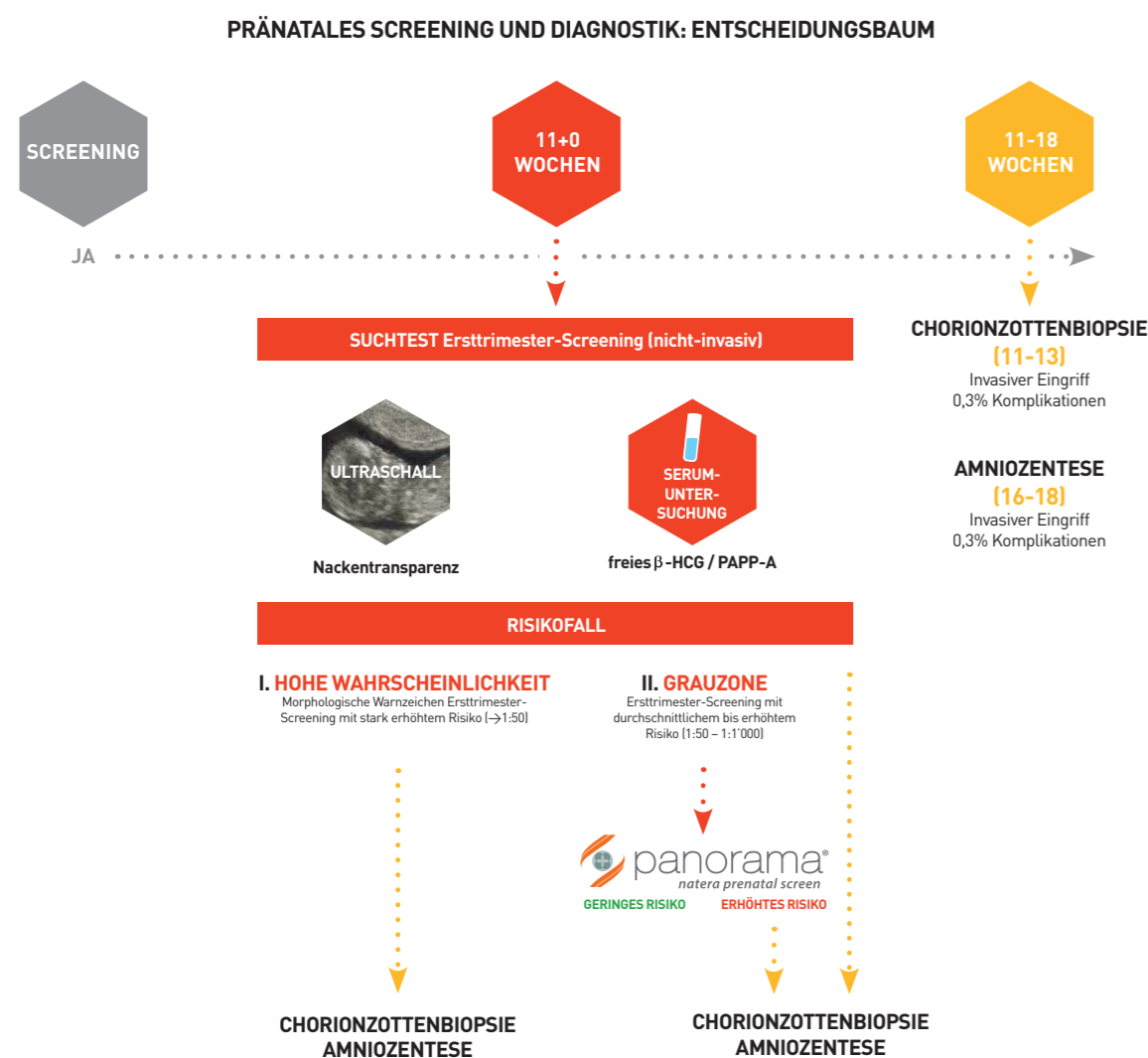
UNILABS LANGNAU
Regionalspital Emmental
Dorfbergstrasse 10
3550 Langnau
Tel. 034 421 33 45

UNILABS ZÜRICH
Ringstrasse 12
8600 Dübendorf
Tel. 058 864 58 58

UNILABS HORGEN
See Spital Horgen
Asylstrasse 19
8810 Horgen
Tel. 044 728 11 70

UNILABS ST.GALLEN
Walenbühlstrasse 1
9000 St. Gallen
(Tel. Anmeldung erforderlich)
Tel. 058 864 58 58

UNILABS THUN
Burgstrasse 20
3600 Thun
Tel. 033 224 00 24



BEI WEM SOLLTE EIN PANORAMA®-TEST DURCHFÜHRT WERDEN?

Der Panorama® Test wurde für schwangere Frauen jeden Alters und jeder ethnischen Zugehörigkeit entwickelt, die seit mindestens 9 Wochen schwanger sind. Heute ermöglicht Panorama® auch das Screening von Trisomien bei Frauen mit Zwillingen, für Leihmütter oder für Frauen, denen eine gespendete Eizelle eingesetzt wurde.

Sie können damit die Ultraschall-Ergebnisse Ihrer Patientinnen mit einer frühen und akkuraten Bestimmung der Zygotität ergänzen.



MATERIAL

Die Panorama® Pränatalsets enthalten alle Informationen zur Probenentnahme und sind für den Versand an das Labor frankiert. Die Sets werden kostenlos zur Verfügung gestellt und können in Ihrer Praxis gelagert werden.

Bestellen Sie das Panorama-Pränatalset unter:

shop.unilabs.ch

TARIF

Preis gemäss BAG-Analysenliste und Unilabs online Analysenverzeichnis:

katalog.unilabs.ch

ERHALT DER ERGEBNISSE: Innerhalb von 5-7 Tagen

REFERENZEN:

- Dar P et al. Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based non-invasive prenatal aneuploidy testing. Am J Obstet Gynecol 2014; 211(5):527e1-527 e17.
- Pergament E et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. Obstet & Gynecol 2014; 124(2 Pt 1): 210-218.
- Song Y et al. Noninvasive prenatal testing of fetal aneuploidies by massively parallel sequencing in a prospective Chinese population. Prenat Diagn 2013; 33(7):709-6.
- Nicolaidis KH et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol 2012; 207(5):374.e1-6.
- Gil MM et al. Implementation of maternal blood cell-free DNA testing in early screening for aneuploidies. Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 42(1):34-40.
- Gregg A et al. ACMG policy statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). 2013 Apr.
- Nicolaidis KH et al. Maternal Fetal Medicine Foundation Congress. June 2013. Four samples of diandric triploidy identified as "triploidy or twins"; three samples of digynic triploidy identified as having abnormally low fetal fraction, correctly raising suspicion of triploidy.
- Samango-Sprouse C et al. SNP-based non-invasive prenatal testing detects sex chromosome aneuploidies with high accuracy. Prenat Diagn 2013 June; 33(7):643-9.
- Futch et al. Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. Prenat Diagn 2013;33:569-74.
- Bianchi et al. DNA Sequencing versus Standard Prenatal Aneuploidy Screening. N Engl J Med 2014;270:799-808.
- 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.
- Verweij et al. European Non-Invasive Trisomy Evaluation (EU-NITE) study: a multicenter prospective cohort study for non-invasive fetal trisomy 21 testing. Prenat. Diagn 2013;1-6.
- Jackson et al. Prenat Diagn 2013;33(Suppl. 1):1-26 (Abstract 9-4).
- Illumina internal data (HYPERLINK <http://www.verifitest.com/> www.verifitest.com).
- Mazloom A et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. Prenat Diagn, 2013; 33(6):581-7.
- Nicolaidis KH et al. Assessment of fetal sex aneuploidy using directed cell-free DNA analysis. Fetal Diagn Ther, Epub 2013 Dec 11.
- Nicolaidis 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.
- Palomaki GE et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identified trisomy 18 and trisomy 13 as well as Down syndrome: an international collaborative study. Genet Med 2012; 3:296-305.
- Sequenom internal data (HYPERLINK <http://www.sequenom.com/> www.sequenom.com).
- Bianchi DW et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. Obstet Gynecol 2012; 5:890-901.
- Ashoor G et al. Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first trimester detection of trisomy 18. Am J Obstet Gynecol 2012 Apr; 206(4):322-31-5.
- Ashoor G et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method. Ultrasound Obstet Gynecol 2-12; 207:1.e1-1.e6.
- Arsova internal data (HYPERLINK <http://www.arsova.com/> www.arsova.com).
- Sequenom's product literature "The Enhanced Sequencing Series" 31-20187R1.0 1013
- Verifi marketing communication
- Wagner et al. Expanding the scope of noninvasive prenatal testing: detection of fetal microdeletion syndromes. Am J Obstet Gynecol 2015; 212.
- Wang Y et al. Maternal mosaicism is a significant contributor to discordant sex chromosome aneuploidies associated with noninvasive prenatal testing. Clinical Chemistry 2014; 60(1):251-9.
- Hooks et al. Non-invasive risk assessment of fetal sex aneuploidy through directed analysis and incorporation of fetal fraction. Prenat Diagn 2014; 34:496-499.

PANORAMA® DIE NEUESTE GENERATION DES NIGHTINVASIVEN PRÄNATAL-SCREENINGS

Photos: iStock - Création / Impression: www.SHANEGRAPHIQUE.com - GEN-BROC-01-V2-D-08.18



ANEUPLOIDIEN

- Trisomien 21, 18 und 13
- Monosomie X
- Trisomien der Geschlechtschromosomen
- Triploidien / Verlorener Zwilling

MIKRODELETIONSSYNDROME

- Deletionssyndrom 22q11.2
- Angelman
- Cri-du-Chat
- 1p36 Deletion
- Prader-Willi

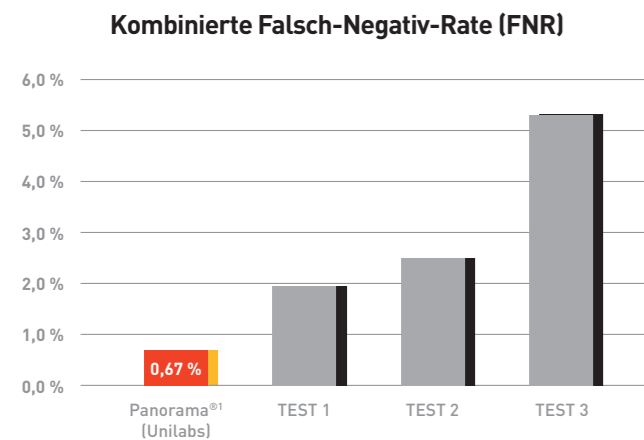
FETALES GESCHLECHT

- Optionaler Bericht
- Im Falle einer Zwillingsschwangerschaft wird das Geschlecht eines jeden Fötus angegeben.



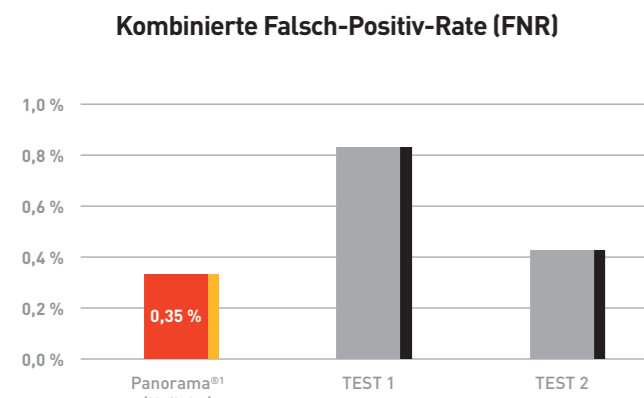
GENAUESTE ERGEBNISSE

Panorama® hat im Vergleich zu allen anderen nichtinvasiven Pränataltests (NIPT)-Verfahren nachgewiesenermassen **mit 0,7 % die geringste Falsch-Negativ-Rate (FNR)** bezogen auf häufig auftretende Aneuploidien.

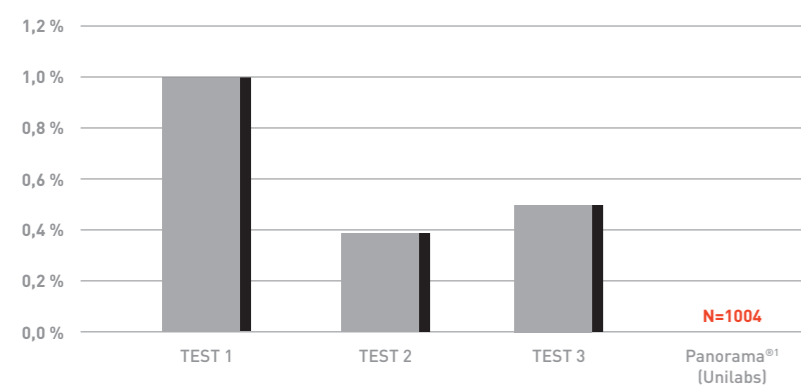


* Einschliesslich Trisomien 21, 18 und 13 und Monosomie X.

Darüber hinaus zählt Panorama® den kommerziellen Erfahrungen zufolge nachgewiesenermassen **mit 0,35 % zu den Tests mit den geringsten Falsch-Positiv-Raten** bezogen sowohl auf T21, T18 und T13 als auch auf Monosomie X.¹



Fehlerquote bei der Bestimmung des fetalen Geschlechts: Zusammenfassung der Validierungsstudien darüber



Hinweis: Fetale Geschlechtsbestimmung durch das Y-Chromosom, wobei ein Fetus mit Monosomie X weiblich ist

REDUKTION FALSCH-NEGATIVER ERGEBNISSE

Geringe fetale Fraktion: Bis zu 1/3 aller NIPT-Fälle haben eine fetale Fraktion von unter 8 %, die mit einer verminderten Sensitivität verbunden ist. Panorama® misst die fetale Fraktion und passt seinen Algorithmus entsprechend an, um die Sensitivität auch bei einer geringen fetalen Fraktion (2,7%) aufrechtzuerhalten.

Triploidie: Triploidie kann mit ernsthaften Komplikationen bei der Mutter einhergehen, wie etwa der Gestations-Trophoblast-Erkrankung (GTE). Der Panorama®-Test ist der einzige NIPT, der für das Screening nach Triploidien validiert wurde. Andere NIPTs übersehen Triploidien, da sie sich auf den Vergleich zwischen der Anzahl eines Zielchromosoms und eines Referenzchromosoms verlassen.

REDUKTION FALSCH-POSITIVER ERGEBNISSE

Verlorener Zwilling:

Im Panorama-Test werden auch Zwillinge entdeckt, die in der Frühschwangerschaft abgestorben sind. Da häufig Chromosomenfehler dieses frühe Absterben verursachen, ist es wichtig, einen abgegangenen Zwilling (vanishing twin) zu entdecken, um ein falsch-positives oder falsch-negatives Ergebnis auszuschliessen.⁹

Wenn ein abgegangener Zwilling entdeckt wird, wird kein Resultat abgegeben, da man nicht differenzieren kann, welcher Teil der analysierten DNA vom lebenden Fötus stammt. Wenn ein abgegangener Zwilling vor der Durchführung des NIPT dokumentiert ist, muss man daher mindestens 6-8 Wochen mit der Probeentnahme für einen Panorama-Test warten.

Mosaizismus der Mutter:

Nur Panorama® erkennt Mosaizismus bei der Mutter, der für bis zu 8,6 % der falsch-positiven Ergebnisse verantwortlich ist, wenn Geschlechtschromosomen mit einem anderen Test gescreent werden.²⁷

* Einschliesslich Trisomien 21, 18 und 13 und Monosomie X.

** In Porreco et al. AJOG 2014 wurden 1,4 % der Proben aufgrund eines komplexen Karyotyps, einschliesslich aller Mosaik-Karyotypen, aller Triploidien und aller unausgewogenen Neuordnungen mit fehlendem oder dupliziertem genetischen Material, entfernt. Das Entfernen dieser Proben führt zu einer potenziellen Unterrepräsentation falsch-positiver Ergebnisse.

In Validierungsstudien liegt **die Genauigkeit** von Panorama® bezogen auf die **Bestimmung des fetalen Geschlechts bei 100 %**.

Bei anderen NIPT-Verfahren kann es bei annähernd 1 von 100 Fällen vorkommen, dass das Ergebnis das falsche Geschlecht anzeigt, was zu unnötigen Sorgen und invasiven Eingriffen führen kann.

Validierungsstudien ergeben eine unvergleichliche Genauigkeit bei Trisomie 21 und dem fetalen Geschlecht.

SENSITIVITÄT	TEST 1 ^{21,14}	TEST 2 ^{19,20,15}	TEST 3 ^{22,23,16,24}	Unilabs PANORAMA® ^{2,7,8}
FALSCH-POSITIV-RATE				
Trisomie 21 (Down-Syndrom)	99,9 % 0,2 %	99,1 % 0,1 %	99 % 0,1 %	99 % (83/83) 0 %
Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)	97,4 % 0,4 %	99,9 % 0,4 %	98 % 0,1 %	96,4 % (27/28) 0,1 %
Trisomie 13 (Patau-Syndrom)	87,5 % 0,1 %	91,7 % 0,3 %	80 % 0,1 %	99 % (13/13) 0 %
Monosomie X (Turner-Syndrom)	95,0 % 1,0 %	94,4 % 0,6 %	91,5 % 0 %	92,9 % (13/14) 0,1 %
Trisomie der Geschlechtschromosomen	67 à 100 %	92,2 %	99 %	99 % (5/5)
Weiblich	97,6 % 0,8 %	99,1 % 0,5 %	99 % 0 %	99,9 % (469/469) 0 %
Männlich	99,1 % 1,1 %	99,4 % 0,9 %	100 % 1 %	99,9 % (533/533) 0 %
Triploidie	Nicht erkennbar	Nicht erkennbar	Nicht erkennbar	99 % (8/8)

* Es wurden 4 bekannte Fälle von Mosaizismus einbezogen: Zwei Monosomie X-Fälle, ein T13- und ein T18-Fall. Beide Monosomie X-Fälle hatten als Ergebnis ein hohes Risiko, das Ergebnis des T18-Falls wies auf ein geringes Risiko hin, und das Ergebnis des T13-Falls ergab gar kein Risiko. Falsch-positiv und falsch-negativ Ergebnisse können aufgrund von Mosaizismus bei der Mutter, beim Fötus und/oder der Plazenta oder aus anderen Gründen bei allen Chromosomen auftreten.

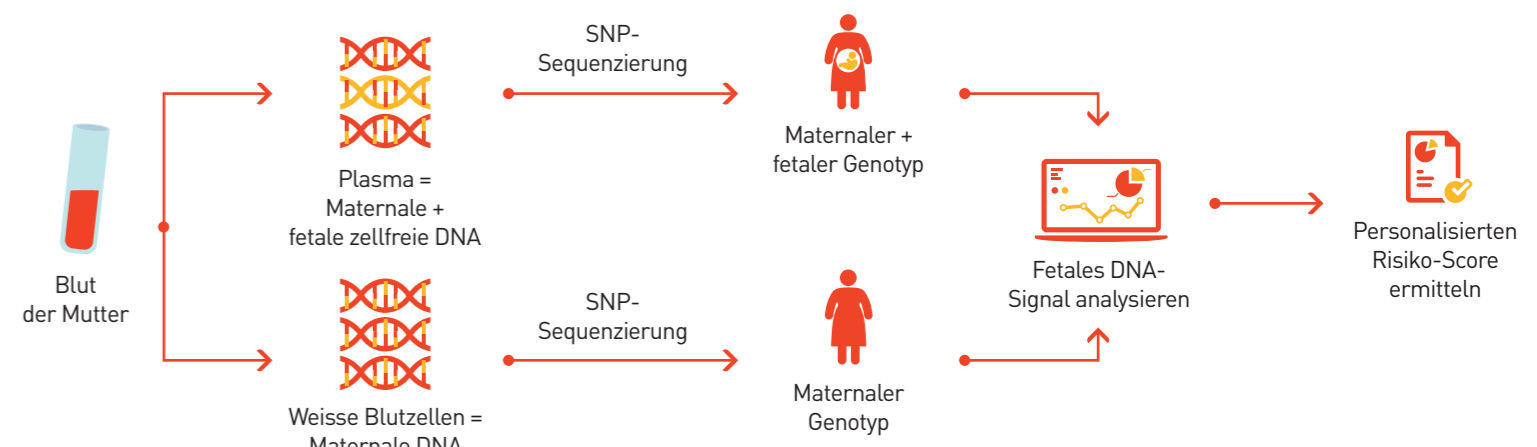
Validierungsstudien ergeben eine überlegene Genauigkeit von Panorama® bei den Mikrodeletionen.

MIKRODELETIONSSYNDROME				TEILERGEBNISSE UND DIE ABWESENHEIT VERGLEICHENDER ERGEBNISSE MIT EINEM NEGATIVEN ERGEBNIS
SENSITIVITÄT	TEST 1	TEST 2	TEST 3	Unilabs Panorama®
22q11.2 Deletion (Di George)	87,5 % (7/8)	60 – 86 %	NA	95,7 % (45/47)
Angelman	0 % (0/1)	60 – 86 %	NA	95,5 % (21/22)
Cri-du-chat	100 % (2/2)	60 – 86 %	NA	99 % (24/24)
1p36 Deletion	N/A (0/0)	60 – 86 %	NA	99 % (1/1)
Prader-Willi	0 % (0/1)	60 – 86 %	NA	93,8 % (15/16)

NA = nicht angeboten

DAS EINZIGE NIPT-VERFAHREN, DAS EINEN UNTERSCHIED MACHT

Panorama® ist der einzige nicht-invasive Pränatal-Test, der zwischen fetaler und mütterlicher zellfreier DNA unterscheidet, und zwar dank der SNP-basierten Sequenzierung und dem Algorithmus von Natera.



INFORMATIVE BERICHTE ZUR ERLEICHTERUNG DER PATIENTINNENBERATUNG

Panorama® gibt gemeinsam mit jedem Ergebnis die fetale Fraktion¹, den individuellen Risiko-Score² und/oder den positiven prädiktiven Wert (PPW) 3 an.

BERICHT

HOHES RISIKO				
FETALES GESCHLECHT: MÄDCHEN			FETALE FRAKTION : 14,9% ¹	
UNTERSUCHTES SYNDROM ¹	INITIALES RISIKO ²	PANORAMA® ERRECHNETES RISIKO ³	ERGEBNIS	INTERPRETATION
TRISOMIE 21	1/100	<1/10,000	GERINGES RISIKO	
TRISOMIE 18	1/167	<1/10,000	GERINGES RISIKO	
TRISOMIE 13	1/526	<1/10,000	GERINGES RISIKO	
TRISOMIE X	1/256	<1/10,000	GERINGES RISIKO	
TRIPLOIDIE/VERLORENER ZWILLING			GERINGES RISIKO	
22Q11.2 / DI GEORGE SYNDROM	1/2,000 ⁴	1/19	ERHÖHTES RISIKO	22Q11.2 DELETIONSSYNDROM/ DI GEORGE SYNDROM
1P36	1/5,000 ⁴	1/12,494	GERINGES RISIKO	
ANGELMAN	1/12,000 ⁴	1/16,658	GERINGES RISIKO	
CRI-DU-CHAT	1/20,000 ⁴	1/57,110	GERINGES RISIKO	
PRADER-WILLI	1/12,000 ⁴	1/13,882	GERINGES RISIKO	

Grösste Genauigkeit bedeutet, dass Sie Ergebnisse erhalten, denen Sie vertrauen können. Nur Panorama misst die fetale Fraktion korrekt und kann auch ein Resultat bei geringen fetalen Anteilen geben (bis zu 3 %). Bei einem geringen Prozentsatz der Proben kann eine zweite Blutabnahme erforderlich werden, um mehr Klarheit zu gewinnen. Eine erneute Blutabnahme kann aus folgenden Gründen notwendig sein:

GERINGE FETALE FRAKTION:

Bei Proben mit geringerer fetaler Fraktion sind die Blutabnahme-Wiederholungsraten und die Aneuploidierate tendenziell höher. Bei Schwangerschaften mit Trisomie 18, Trisomie 13, Monosomie X und Triploidie der Mutter ist die fetale Fraktion tendenziell geringer als bei Schwangerschaften mit euploiden Föten.

UNZUREICHENDE PROBE:

Für den Panorama-Test werden 2 Röhrchen mit je 10 ml Blut der Mutter benötigt. Deshalb ist es wichtig, **beide Röhrchen bei der Blutentnahme vollständig zu füllen**.

GEWICHT DER PATIENTIN:

Ein Body Mass Index von > 30 lässt die fetale Fraktion sinken und erhöht daher das Risiko eines ergebnislosen Tests. Um einer solchen Situation vorzubeugen, raten wir Ihnen, mindestens bis zur 12. Schwangerschaftswoche zu warten, um die Chance auf einen erfolgreichen Test zu erhöhen.