



Jedyny nieinwazyjny test prenatalny
wykonywany w Polsce

Od 6 września 2018 test NIFTY™ nie jest już dostępny w Polsce. Genomed zastępuje go Testem Prenatalnym SANCO.

Genomed S.A. od maja 2015 roku, jako jedyny w Polsce, wykonuje nieinwazyjne, genetyczne badania prenatalne w swoim laboratorium. W czasie 3-letniej umowy licencyjnej na badanie NIFTY wykonał kilkanaście tysięcy badań. Zakończenie umowy licencyjnej na test NIFTY pozwoliło na podjęcie decyzji o wprowadzeniu technologii, umożliwiającej istotne zwiększenie przepustowości laboratorium, całkowitą automatyzację procesu oraz skrócenie czasu analizy. Nowe badanie prenatalne SANCO, oferowane przez Genomed S.A. od września 2018 r, oparte jest na technologii firmy Illumina, która z powodzeniem wykorzystywana jest już do realizacji narodowych programów przesiewowych badań prenatalnych np. przez rząd Holandii.

SANCO Test Prenatalny

To nieinwazyjny, genetyczny test prenatalny nowej generacji, który określa ryzyko trisomii chromosomów 21, 18 i 13 płodu (zespół Downa, Edwardsa i Patau), aneuploidii chromosomów płci oraz zespołów wad wrodzonych, spowodowanych innymi nieprawidłowościami chromosomowymi. Trisomie chromosomów 21, 18, i 13 są najczęściej występującymi zespołami wad wrodzonych, wywołanymi przez obecność

dodatkowych kopii tych chromosomów. Średnio 1 na 800 dzieci rodzi się z zespołem Downa (trisomia 21), 1 na 6 000 dzieci rodzi się z zespołem Edwardsa (trisomia 18) oraz 1 na 10 000 dzieci rodzi się z zespołem Patau (trisomia 13).

Do przeprowadzenia badania potrzebna jest tylko mała próbka krwi przyszłej mamy, której osocze zawiera materiał genetyczny dziecka (tzw. pozakomórkowy, płodowy DNA, cffDNA). Wykrywalność badania przewyższa 99%. Dzięki niemu wiele przyszłych mam może uniknąć badań inwazyjnych (w tym amniopunkcji), których tak bardzo się obawiają. Test można wykonać pomiędzy 10 a 24 tygodniem ciąży.

- **Test SANCO to jedyny nieinwazyjny, genetyczny test prenatalny wykonywany w całości w Polsce.**
- Do przeprowadzenia badania potrzebna jest tylko mała próbka krwi przyszłej mamy, której osocze zawiera materiał genetyczny dziecka (tzw. pozakomórkowy, płodowy DNA, cffDNA).
- Test bazuje na technologii amerykańskiej firmy Illumina, Inc. (światowego lidera w dziedzinie sekwencjonowania).
- Jakość badania potwierdza certyfikat CE IVD na cały proces oraz walidacja przeprowadzona w Genomed S.A.
- Wykrywalność badania przewyższa 99%.
- Wysoka czułość i dokładność badania **pozwała zmniejszyć sześciokrotnie liczbę kobiet, dla których konieczne są badania inwazyjne.**

Test Prenatalny SANCO określa:

- ryzyko wystąpienia trisomii płodu: zespół Downa, Edwardsa oraz Patau
- ryzyko wystąpienia zaburzeń liczby chromosomów płci
- ryzyko wystąpienia wybranych zespołów mikrodelecyjnych (SANCO PLUS)
- ryzyko wystąpienia rzadkich trisomii (SANCO PLUS)
- płeć dziecka

Nowy test - nowe możliwości

Proponujemy dwie wersje testu – podstawową – SANCO oraz rozszerzoną – SANCO PLUS. Badanie może być uzupełnione o oznaczanie obecności antygenu RhD u płodu.

Test Prenatalny SANCO	
Trisomie	
✓	zespół Downa (Trisomia 21)
✓	zespół Edwardsa (Trisomia 18)
✓	zespół Patau (Trisomia 13)
Zaburzenia liczby chromosomów płci	
✓	zespół Turnera (Monosomia X)
✓	zespół Klinefeltera (XXY)
✓	XXX
✓	XYY
Rozpoznawanie płci	
✓	dziewczynka/chłopiec

SANCO PLUS	
✓	Aneuploidie wszystkich chromosomów
Zespoły Delecyjne	
✓	zespół DiGeorge'a (22q11)
✓	1p36
✓	zespół Cri-du-Chat – kociego krzyku (5p)
✓	zespół Wolfa-Hirschhorna (4p16.3)
✓	zespół Pradera-Williego/Angelmana (15q11.2)
Rozpoznawanie płci	
✓	dziewczynka/chłopiec

Zakresy badania różnią się czasem wykonania i ceną: Test SANCO - czas wykonania to ok. 6 dni roboczych. SANCO PLUS - czas wykonania to ok. 12 dni

Zalety testu SANCO



WIARYGODNY

Posiada certyfikat CE IVD



DOKŁADNY

Czułość i swoistość powyżej 99,5%



PROSTY

Wystarczy mała próbka krwi matki



SZYBKI

Test wykonywany w Polsce w ciągu 6 dni roboczych



WCZESNY

Od ukończenia 10. tygodnia ciąży



KOMPLEKSOWY

Poradnictwo genetyczne i wsparcie diagnostyki inwazyjnej

Wskazania do zrobienia testu

Test Prenatalny SANCO jest właściwym wyborem w następujących sytuacjach



*Badanie SANCO można wykonać także w przypadku ciąży bliźniaczej, po zapłodnieniu *in vitro* i u*

bioreczni komórki jajowej.

Dlaczego test SANCO?

Obecnie dostępnych jest wiele możliwości badań prenatalnych. Diagnostyka inwazyjna, np. aminopunkcja, czy biopsja kosmówki (CVS) są dokładne, ale niosą ze sobą 0,5-2% ryzyko poronienia. Tradycyjne nieinwazyjne badania przesiewowe charakteryzują się niską skutecznością i wysokim ryzykiem wyników fałszywie pozytywnych.

Nieinwazyjny, przesiewowy test prenatalny typu NIPT, taki jak SANCO, ze wskaźnikiem wyników fałszywie pozytywnych na poziomie poniżej 0,1%, pozwala zmniejszyć sześciokrotnie liczbę kobiet, dla których konieczne są badania inwazyjne.

Wykryto Trisomię 21

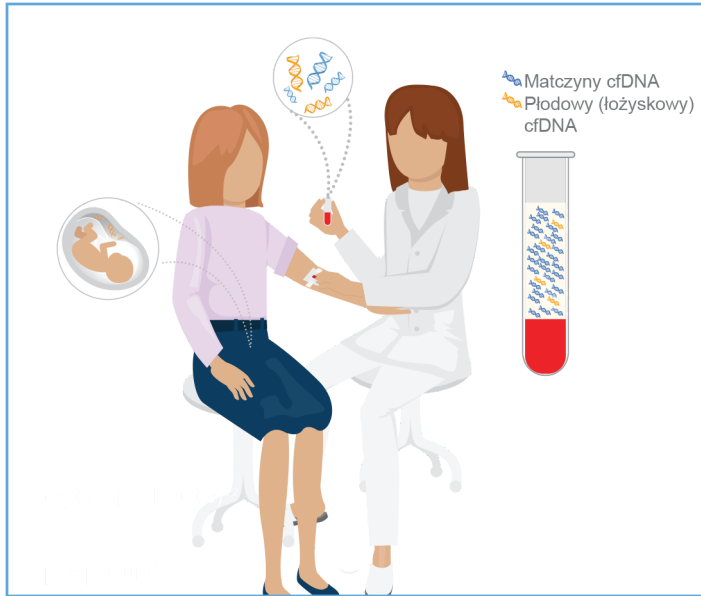
PODSUMOWANIE

CHROMOSOM:	WYNIK:
Chromosom 21	NIEPRAWIDŁOWY: Wykryto aneuploidię
Chromosom 18	PRAWIDŁOWY: Nie wykryto aneuploidii
Chromosom 13	PRAWIDŁOWY: Nie wykryto aneuploidii
Chromosomy płci	PRAWIDŁOWY: Nie wykryto aneuploidii



Przykładowy wynik nowego testu SANCO

Nowe laboratoriu



Jak działa test SANCO

Test Prenatalny SANCO wymaga pobrania od ciężarnej niewielkiej objętości krwi (10ml), w której analizowany jest cfDNA w celu określenia nieprawidłowości chromosomowych. Jeśli występuje aneuploidia, podczas badania zostanie wykryte niezrównoważenie genomu płodu, wynikające z nadmiaru lub niedoboru

chromosomów. Test SANCO skutecznie rozwiązuje problem pomiaru niewielkich różnic w stężeniu chromosomowego DNA poprzez wykorzystanie wielkoskalowej technologii sekwencjonowania. To znaczy, że podczas badania sekwencjonowane są miliony fragmentów DNA matki i płodu. Przy użyciu techniki sekwencjonowania genomowego z dokładną oceną długości cząsteczek cfDNA oraz własnych algorytmów analizy bioinformatycznej, SANCO jest w stanie przeanalizować dane z całego genomu płodu i, porównując wyniki pomiaru w stosunku do frakcji płodowej, wykryć obecność nieprawidłowości genetycznych.

Jak wykonać test SANCO

Do wykonania testu SANCO pobierana jest krew matki (podobnie jak do zwykłych badań diagnostycznych np. morfologii). Do badania nie trzeba się w żaden sposób przygotowywać, nie trzeba też być na czczo. Czas wydania wyniku podstawowego zakresu badania SANCO wynosi do 6 dni roboczych od dnia dostarczenia próbki do laboratorium Genomed S.A. Na dodatkowe pytania można uzyskać odpowiedź dzwoniąc na specjalną infolinię: +48 797 660 690 lub poprzez kontakt mailowy: sanco@genomed.pl.

Jakość i Bezpieczeństwo

Genomed S.A. od maja 2015 roku, jako jedyny w Polsce, wykonuje nieinwazyjne, genetyczne badania prenatalne w swoim laboratorium. W czasie 3-letniej umowy licencyjnej na badanie NIFTY wykonał kilkanaście tysięcy badań, uzyskując doświadczenie, którym nie dysponuje żadne laboratorium w Polsce a jedynie nieliczne w Europie; potwierdza to uzyskany w roku 2017 certyfikat EMQN (European Molecular Quality Network) w zakresie nieinwazyjnego, genetycznego badania prenatalnego.

Do 5 września 2018 Genomed wykonywał badanie NIFTY. Zakończenie umowy licencyjnej pozwoliło na podjęcie decyzji o wprowadzeniu technologii, umożliwiającej

istotne zwiększenia przepustowości laboratorium oraz całkowitą automatyzację procesu i optymalizację kosztów. Obecnie, w nowopowstałym i w pełni zautomatyzowanym laboratorium, Genomed wykonuje pod własną marką SANCO Test Prenatalny w oparciu o technologię VeriSeq firmy Illumina.

Aby zapewnić większy komfort pacjentkom, w przypadku otrzymania wyniku „nieprawidłowego”, stwierdzającego wysokie prawdopodobieństwo wystąpienia trisomii płodu, Genomed pokryje koszt inwazyjnego badania prenatalnego (jeśli nie zostanie ono wykonane w ramach ubezpieczenia zdrowotnego), w tym koszt pobrania: amniopunkcji, biopsji trofoblastu (CSV), kordocentezy oraz koszt badań genetycznych: kariotypu, hybrydyzacji in situ (FISH) lub równoważnego testu, do wysokości 1200 zł. Zwrot kosztów nastąpi jedynie na podstawie oryginału faktury, wystawionej na rzecz Pacjentki przez placówkę wykonującą procedurę lub dokona się przez opłacenie faktury wystawionej bezpośrednio na Genomed SA. oraz po dostarczeniu kopii/duplikatu wyniku badania. W uzasadnionych przypadkach Genomed może zapewnić poradnictwo genetyczne oraz wykonanie na własny koszt badania genetycznego) z materiału pobranego inwazyjnie lub w inny sposób wesprzeć proces diagnostyczny.

Więcej na stronie www.sancotest.pl

Infolinia: +48 797 660 690