

Harmony™

PRENATAL TEST

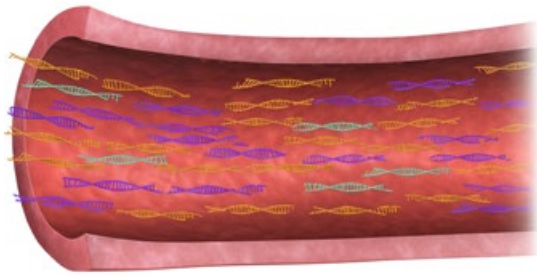
Moderní krevní test ke stanovení rizika trizomií plodu a posouzení chromozomů X a Y

Jednoduchý a bezpečný krevní test

- * Vysoce přesné výsledky s vyjádřením individuálního rizika pro Vás, Vaši praxi a pacientky¹⁻⁶
- * Provádí se kdykoliv od 10. týdne gestačního stáří plodu
- * Nejnižší kumulativní falešná pozitivita¹⁻⁶

Test Harmony je založen na moderní technologii

Výhody přímé analýzy



cfDNA v krvi

- Chr 21, 18, 13 cfDNA
- Další Chr cfDNA
- Nepopsané části cfDNA

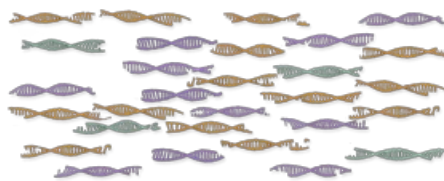
- ▶ Mimobuněčná volná DNA je tvořena krátkými úseky DNA z chromozomů cirkulujících v krvi
- ▶ Mimobuněčná volná DNA plodu je během těhotenství, společně s mateřskou DNA, přítomna v krvi matky³
- ▶ Test Harmony využívá účinnou a přímou analýzu k přesnému určení trizomií

Přímý (test Harmony)



Vyšší účinnost

MPSS sekvenování



Náhodná analýza cfDNA

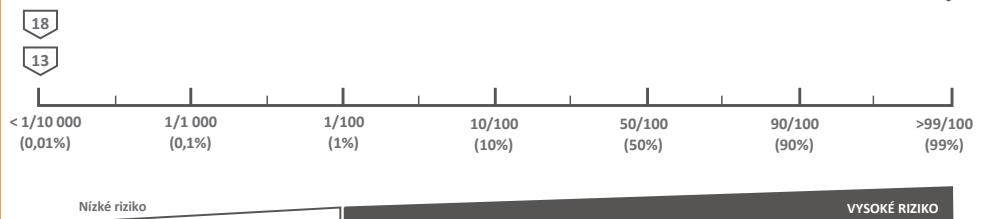
Vypovídající výsledky

- ▶ Snadná interpretace: Pro každou trizomii je jednoduše stanoveno „vysoké riziko“ či „nízké riziko“
- ▶ Individuální výsledky rizika zahrnují podíl fetální DNA, gestační stáří plodu a věk matky
- ▶ 99,5 % rizikových hodnot je zcela jednoznačných
- ▶ Analýza X a Y s využitím prenatalního testu Harmony přináší vyšší než 99% přesnost stanovení mužského či ženského pohlaví⁷

Výsledky testu

Procento fetální cfDNA: 10,5 %

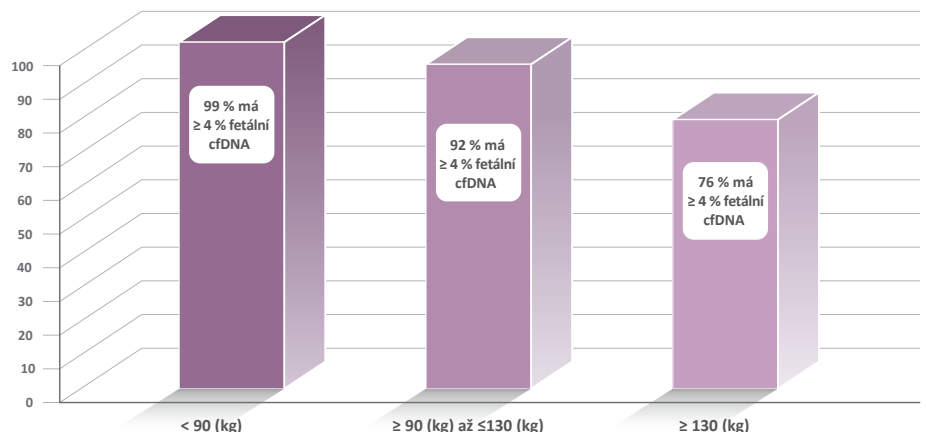
CHROMOZOM	VÝSLEDEK	PRAVDĚPODOBNOT	DOPORUČENÍ
Trizomie 21 (T21)	VYSOKÉ RIZIKO	Vyšší než 99/100 (99 %)	Genetická konzultace a další testování
Trizomie 18 (T18)	Nízké riziko	Nižší než 1/10 000 (0,01 %)	Seznámení pacientky s výsledkem
Trizomie 13 (T13)	Nízké riziko	Nižší než 1/10 000 (0,01 %)	Seznámení pacientky s výsledkem
Analýza Y	Plod mužského pohlaví	Vyšší než 99/100 (99 %)	Seznámení pacientky s výsledkem



Fetální podíl - hlavní determinanta výsledků

- ▶ Pro spolehlivé testování a kvalitní výsledky je třeba minimální množství fetální cfDNA
- ▶ Test Harmony v rámci analýzy **každého vzorku** provádí měření fetální cfDNA
- ▶ Vyšší hmotnost matky a rané gestační stáří mohou vyústit v nízký podíl fetální cfDNA (< 4 %)⁷

Vliv hmotnosti matky při korelaci s ≥ 4 % fetální cfDNA (%)



Přesný:

Vysoce efektivní test s vyjádřením individuálního rizika¹⁻⁷

Studie byla provedena u více než 6 000 pacientek, zahrnujících více než 2 000 žen s průměrným rizikem¹⁻⁷

	Detekční rozsah	Falešná pozitivita
T21	> 99 % (231 z 232)	< 0,1 %
T18	> 98 % (103 ze 105)	< 0,1 %
T13	8 z 10	< 0,1 %

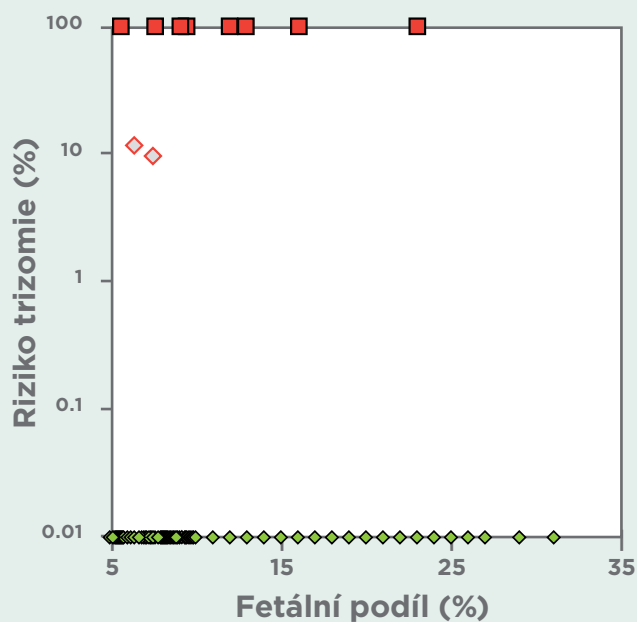
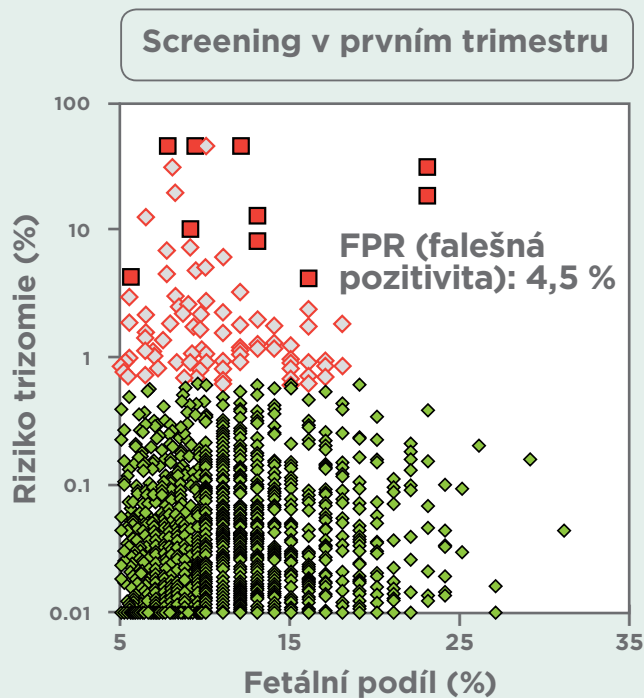
Analyza chromozomů X a Y určí pohlaví plodu s přesností vyšší než 99 %. Také je možné stanovit riziko onemocnění vázaných na pohlavní chromozomy, přičemž přesnost testu se liší v závislosti na druhu detekovaného onemocnění.⁷

- ▶ Jediný neinvazivní prenatalní test (NIPT), který byl výlučně validován na těhotných ženách v prvním trimestru
- ▶ Výsledky pro 99 % Vašich pacientek při řádném odběru vzorku
- ▶ 95 % výsledků hlášeno do 9 dnů po dodání vzorku⁷

Klinický nástroj pro screening celkové populace⁶

Nicolaides K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol* (2012); 207:374.e1-6.

HarmonyTM
PRENATAL TEST



■ Trizomie ◆ Falešná pozitivita ◆ Bez trisomie

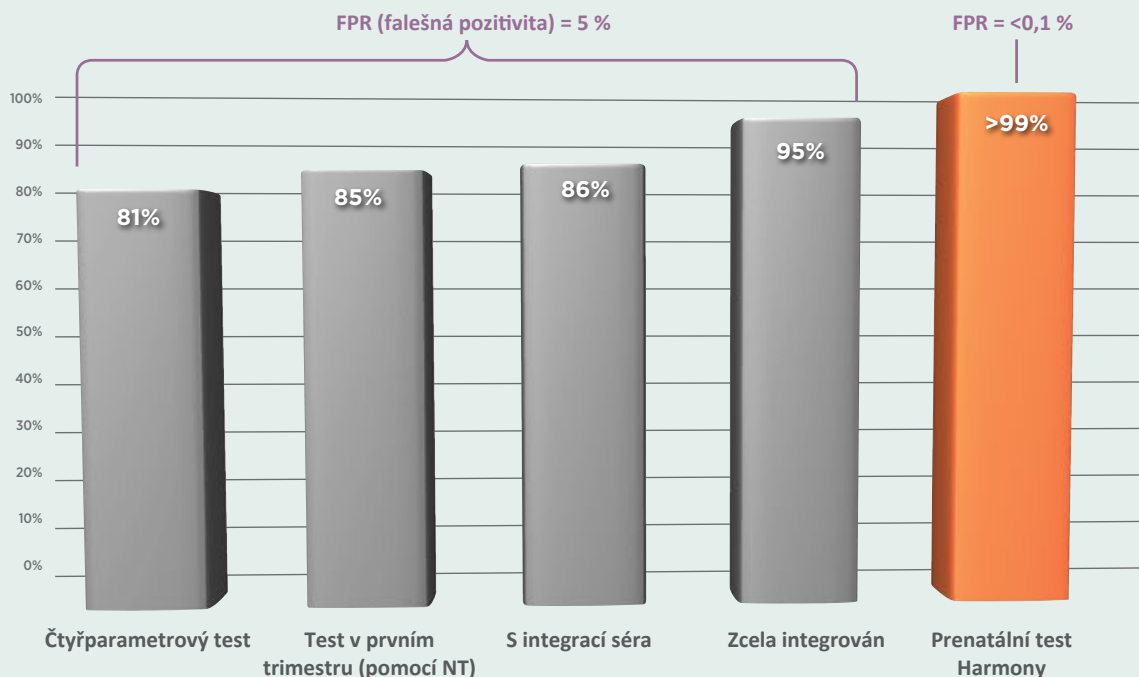
- ▶ U obou údajů se shoduje počet pacientek
- ▶ 10 případů trizomie 21 nebo trizomie 18
- ▶ 1 939 případů bez trizomie

Flexibilní pro různé populace pacientek

- ▶ Prenatální test Harmony detekuje více než 99 % případů trizomie 21 při falešné pozitivitě menší než $< 0,1\%$
- ▶ Možnost stanovení pohlaví plodu pomocí analýzy chromozomů X a Y a analýzy onemocnění vázaných na pohlavní chromozomy X a Y
- ▶ Tento test nevyhodnocuje riziko mozaicismu, částečných trizomií nebo translokací
- ▶ Test Harmony je k dispozici pro všechna jednočetná i dvojčetná těhotenství včetně všech těhotenství, která vznikla metodou IVF (mimotělného oplodnění)



Přesnost screeningových testů u trizomie 21^{4,7}



Prenatální test Harmony byl vyvinut společností Ariosa Diagnostics a je prováděn v laboratořích společnosti, které jsou certifikovány CLIA a nacházejí se v Kalifornii ve Spojených státech amerických.

Ariosa™, Harmony™, a Harmony Prenatal Test™ jsou ochranné známky společnosti Ariosa Diagnostics, Inc. ©2013 Ariosa Diagnostics, Inc. Všechna práva vyhrazena.

1. Sparks, A.B., Struble, C.A., Wang, E.T., Song, K., Oliphant, A., Non-invasive Prenatal Detection and Selective Analysis of Cell-free DNA Obtained from Maternal Blood: Evaluation for Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.030.
2. Ashoor, G., Syngelaki, A., Wagner, M., Birdir, C., Nicolaidis, K.H., Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.029.
3. Sparks, A.B., Wang, E.T., Struble, C.A., Barrett, W., et al., Selective analysis of cell-free DNA in maternal blood for evaluation of fetal trisomy. *Prenat Diagn* (2012); 32(1):3-9. doi: 10.1002/pd.2922. Epub 2012 Jan 6.
4. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al., Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
5. Ashoor, G., Syngelaki, A., Nicolaidis, K.H., et al., Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, *ULTRASOUND Obstet Gynecol* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
6. Nicolaidis K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol* (2012); 207:374.e1-6.
7. Internal data on file.