

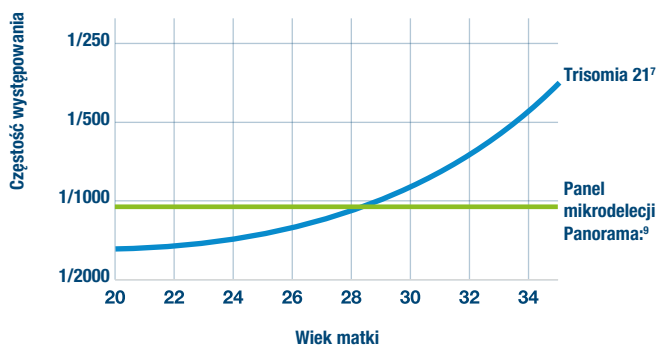
Zespoły mikrodelecyjne

Test Panorame bada przesiewowo pod kątem pięciu mikrodelekcji, które są istotne klinicznie i mają łączną częstość występowania 1 na 1000 żywych urodzeń, oprócz podstawowego badania przesiewowego pod kątem trisomii 21, 18, 13, triploidii oraz nieprawidłowości chromosomów płciowych.

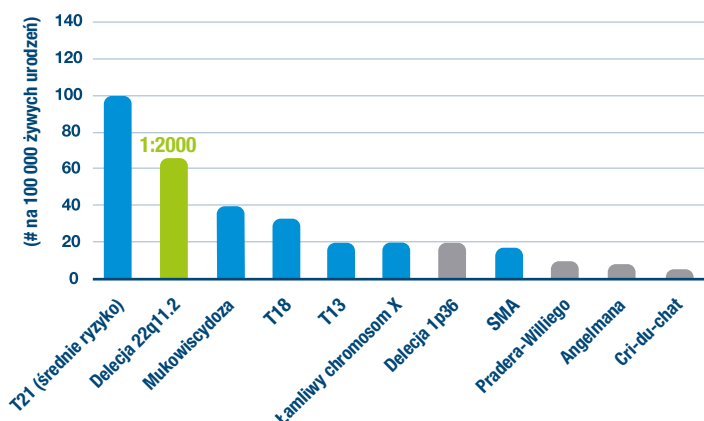
Dlaczego badać przesiewowo pod kątem zespołów mikrodelecyjnych?

- Są one powszechne i mogą być ciężkie.
- Mają one jednakowe prawdopodobieństwo w każdym wieku matki.
- Mogą być trudne do rozpoznania przy narodzinach.
- Wczesne rozpoznanie umożliwia wczesną interwencję, co może poprawić rokowania.

U młodszych kobiet mikrodelekcje są częstsze niż trisomia 21



Częstość występowania zespołów badanych przesiewowo za pomocą testu Panorama^{2, 4, 7}



Zwalidowany naukowo i sprawdzony klinicznie

Początkowa walidacja mikrodelekcji została wykonana przez firmę Natera z 469 próbkami, w tym 110 potwierdzonymi wynikami dodatnimi. Dokładność działania została zwalidowana przy frakcjach płodowych zaledwie 2,8%.⁸ Panorama oferuje wysoką dokładność i wartość PPV dla zespołu delecji 22q11.2.⁵

Badanie SMART wykazało wydajność testu delecji 22q11.2 Panorama:⁵

- Czulość w pełnej kohorcie włączenie z delecjami zagnieżdżonymi wynosiła 83,33% (10/12)
- Czulość dla najczęstszego typu delecji (delecja A-D) wynosiła > 99,9% (7/7)
- W kohorcie badania SMART częstość występowania delecji 22q11.2 wynosiła 1 na 1524

Jak rozpocząć badanie przesiewowe mikrodelekcji Panorama

Można zamówić sam test Panorama lub w miarę dostępności z jedną z dwóch następujących opcji:

- Zespół delecji 22q11.2 (zespół DiGeorge/VCFS/22q)
- Rozszerzony panel Panorama, który zawiera: Zespół delecji 22q11.2, zespół delecji 1p36, zespół Cri-du-chat, zespół Angelmana oraz zespół Pradera-Williego

Proszę pamiętać: Badania przesiewowego mikrodelekcji nie można zamówić oddzielnie od testu Panorama.

Aby dowiedzieć się więcej na temat testu Panorama, należy odwiedzić stronę www.natera.com/panorama lub skontaktować się ze swoim przedstawicielem firmy Natera. Można także skontaktować się z doradcami genetycznymi firmy Natera pod adresem niptgc@natera.com.

Rozszerzony panel mikrodelecji Panorama

Zespół	Częstość występowania	Czułość ¹ (95% CI)	Swoistość ¹ (95% CI)	Lokalizacja (rozmiar regionu)	Długość życia	Skutki neuropoznawcze	Wady serca	Inne cechy to
Delecja 22q11.2 / DiGeorge	1 na 2 000 ²	83,3% ⁵ (51,6–97,9)	>99% ⁵ (99,91–99,98)	22q11.2 (0,5+ MZ)	Może być zmniejszona	Łagodne do ciężkich zaburzenia intelektualne oraz schizofrenia	Tak	Problemy z podniebieniem oraz odżywianiem, problemy immunologiczne, niskie stężenie wapnia, napady drgawkowe
Pradera-Williego	1 na 10 000 ²	93,8% ⁶ (69,8–99,8)	>99% ⁶ (99,1–100)	15q11-q13 Ojca (5,9 MZ)	Może być zmniejszona	Łagodne do ciężkich zaburzenia intelektualne oraz problemy z zachowaniem	Nie	Hipotonia u małych dzieci, niemaszynowy apetyt
Angelmana	1 na 12 000 ²	95,5% ⁶ (77,2–99,9)	>99% ⁶ (99,1–100)	15q11-q13 Matki (5,9 MZ)	Normalna	Ciężkie zaburzenia intelektualne	Nie	Afekt „szczęścia”, ataksja, mikrocefalia, brak mowy, napady drgawkowe
Cri-du-chat	1 na 15 000 ³	>99% ⁶ (85,8–100)	>99% ⁶ (99,1–100)	5p15.2 (20 MZ)	Niemowlęctwo do dorosłości	Umiarkowane do ciężkich zaburzenia intelektualne oraz problemy z zachowaniem	Tak	Płacz podobny do miauczenia kota, problemy ze wzrostem, szeroko rozstawione oczy
Delecja 1p36	1 na 5 000 ⁴	>99% ⁶ (2,5–100)	>99% ⁶ (99,1–100)	1p36 (10 MZ)	Najczęściej normalna	Ciężkie zaburzenia intelektualne oraz problemy z zachowaniem	Tak	Ograniczona/brak mowy, utrata słuchu, nieprawidłowe uszy, napady drgawkowe

Gatunkowa częstość występowania: 1 na 1000

Pismennictwo

1. Performance specifications reflect presence or absence of the complete targeted region
2. Gross, S. J., et al. (2011). Prenatal diagnosis. 31(9), 259–266. <https://doi.org/10.1002/pd.2674>
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482460/>
4. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/1p36-deletion-syndrome/#statistics>
5. Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2022. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2022.01.002>
6. Wapner et al. Clin Genet. 2018. 93(2):283-300. doi:<https://doi.org/10.1111/cge.13098>
7. Snijders RJ, Sundberg K, Holzgrieve W, Henry G, Nicolaides KH. Maternal age- and gestation-specific risk for trisomy 21. Ultra sound Obstet Gynecol. 1999;13(3):167-170.
8. Wapner RJ, Bahari Z, Levy B, et al. Expanding the scope of noninvasive prenatal testing: deletion of fetal microdeletion syndromes. Am J Obstet Gynecol. 2015;212(3): 332.e1-9.
9. Combined prevalence using higher end of published ranges from Gross, S. J., et al. (2011), Prenatal diagnosis. 31(9), 259–266. <https://doi.org/10.1002/pd.2674> and <https://medlineplus.gov/genetics/condition/1p36-deletion-syndrome/#statistics> ; Total prevalence may range from 1/1071 - 1/2206



13011 McCullen Pass, Building A Suite 1001 Austin, TX 78753 | natera.com

Test Panorama został opracowany, a charakterystyka jego działania została ustalona przez laboratorium certyfikowane przez CLIA. Test nie został zatwierdzony ani zarejestrowany przez amerykańską Agencję ds. Żywności i Leków (FDA). Akredytacja CAP, certyfikat ISO 13485 i certyfikat CLIA. © 2023 Natera, Inc. Wszelkie prawa zastrzeżone. PAM-MD_Microdeletion_2023_07_06_INTL_NAT-800616

