

VERAgene™
comprehensive NIPT

BEŽNÝ PRENATÁLNÍ
TEST

VS

Volná DNA získaná z krve matky a vzorek DNA otce

Kombinace výsledků biochemie, UZ nálezu a dalších parametrů

Může detekovat několik genetických onemocnění plodu

Biochemické a UZ markery neexistují pro mikrodelece a monogenní onemocnění



VYSOKÁ PŘESNOST
> 99% záchyt aneuploidii



NÍZKÁ PŘESNOST
80-95% záchyt aneuploidii



BEZPEČNOST
žádné riziko potratu plodu



RIZIKO
potratu plodu během amniocentézy nebo CVS (0,5%)



RYCHLOST
test může být proveden od 10. týdne těhotenství



screening aneuploidii po 12. týdnu těhotenství



VERAgene™
comprehensive NIPT

Jeden test pro aneuploidie,
mikrodelece a bodové
mutace

PŘESNÝ | BEZPEČNÝ | SPOLEHLIVÝ



CLIA certificate number:
99D2131696



NIPD Genetics PLC Ltd
www.nipd.com
info@nipd.com



HPST, s.r.o.
www.hpst.cz
dgg@hpst.cz

VERAgene NIPT

Může být proveden od **10. týdne těhotenství**.

Jeden test pro screening aneuploidií, mikrodelecí a bodových mutací.

Validované pro **jednočetné** a **dvoučetné** těhotenství.

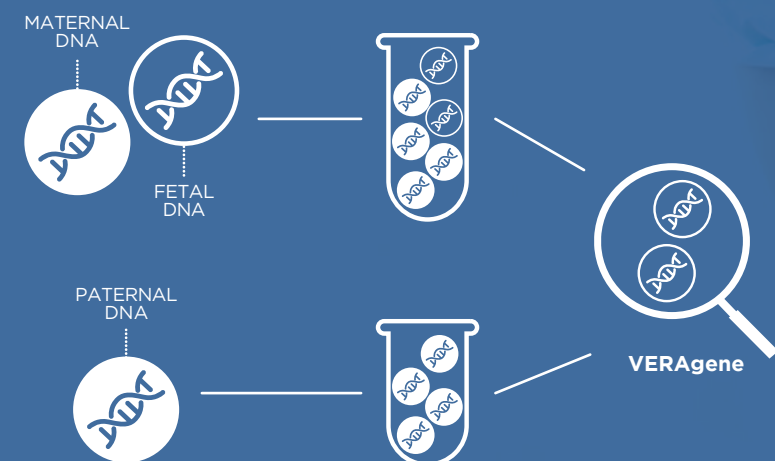
Použitelné pro těhotenství po **IVF**.

CO JE VERAgene NIPT?

VERAgene je první komplexní neinvazivní prenatalní test (NIPT), který sleduje zároveň aneuploidie, mikrodelece a bodové mutace. Onemocnění sledovaná pomocí VERAgene často vážně ovlivňují kvalitu života. VERAgene cílí na 500 mutací pro zachycení 50 monogenních onemocnění. Kombinací detekce aneuploidií, mikrodelecí a monogenních onemocnění poskytuje VERAgene komplexní obraz těhotenství v jednom testu.

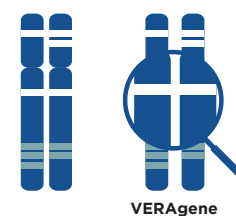
JAK PRACUJE TEST VERAgene?

VERAgene potřebuje vzorek mateřské krve a buňky stěru od biologického otce. Mateřská krev obsahuje volnou DNA matky i plodu. Tato volná DNA je izolována a analyzována společně s otcovskou DNA s využitím sekvenování nové generace. Sofistikované bioinformatické algoritmy poté vypočítají riziko možného výskytu monogenního onemocnění u plodu. Výsledky jsou odeslány k lékaři, který poskytne rodičům nezbytnou konzultaci.



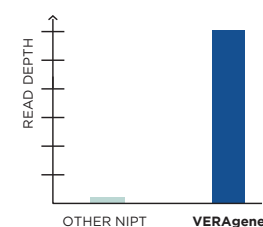
JEDINEČNÉ VLASTNOSTI VERAgene

VERAgene zachycuje, počítá a analyzuje fragmenty cfDNA vybraných oblastí použitím cíleného obohacení, sekvenování nové generace (NGS) a speciálních genetických a analytických nástrojů. Hlavními znaky VERAgene jsou:



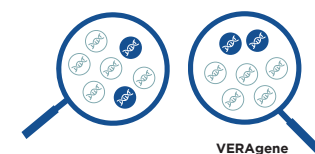
CÍLENÁ GENOMICKÁ ANALÝZA

VERAgene používá patentované sekvence Target Capture Sequences (TACS) navržené tak, aby zachytily fragmenty cfDNA a vynechaly CNV, repetitivní DNA a komplexní genomickou architekturu.



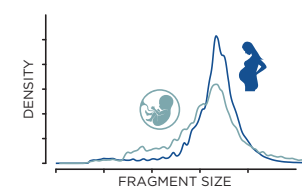
VELKÁ HLOUBKA ČTENÍ

Tyto fragmenty jsou počítány v řádu stovek s použitím NGS, aby se docílilo velmi vysoké statistické přesnosti.



PŘESNÁ FETÁLNÍ FRAKCE

VERAgene používá velké hloubky čtení informativních oblastí z genomu pro přesné měření fetální frakce v cfDNA. Přesné měření fetální frakce zabraňuje vzniku falešných výsledků.



ANALÝZA VELIKOSTI FRAGMENTŮ

TACS uchovává původní fragmenty cfDNA vyskytující se v mateřské krvi. VERAgene využívá originální patentovanou analýzu velikosti fragmentů za účelem snížení odchylek ve výsledcích a zlepšení statistické spolehlivosti.

CO VERAgene SLEDUJE?

Aneuploidie		
Onemocnění	Dopad	Příčina
Downův syndrom (trizomie 21)	velmi vážný	Tři kopie chromozomu 21
Edwardsův syndrom (trizomie 18)	velmi vážný	Tři kopie chromozomu 18
Patauův syndrom (trizomie 13)	velmi vážný	Tři kopie chromozomu 13
Turnerův syndrom (monozomie X)	vážný	Jeden chromozom X
Syndrom tří X (trizomie X)	vážný	Tři kopie chromozomu X
Klinefelterův syndrom (XXY)	vážný	Navíc kopie chromozomu X
Jacobsův syndrom (XYY)	vážný	Navíc kopie chromozomu Y
Syndrom XXYY	vážný	Navíc kopie chromozomu X a Y

Mikrodelece		
Onemocnění	Dopad	Příčina
Syndrom DiGeorge (22q11.2)	vážný	Delece části chromozomu 22
Syndrom delece 1p36	vážný	Delece části chromozomu 1
Syndrom Smith-Magenis (17p11.2)	vážný	Delece části chromozomu 17
Syndrom Wolf-Hirschhorn (4p16.3)	vážný	Delece části chromozomu 4

Monogenní onemocnění		
Onemocnění	Dopad	Gen (mutace)
Deficit 3-Methylkrotonyl-CoA Karboxylázy 1	vážný	MCCCI (2)
Deficit 3-Methylkrotonyl-CoA Karboxylázy 2	vážný	MCCC2 (8)
Abetalipoproteinemie	vážný (mírný)	MTTP (1)
Arthrogrypóza, mentální retardace a záchvaty	vážný	SLC35A3 (1)
Autozomálně recesivní polycystické onemocnění ledvin	vážný	PKHD1 (30)
Syndrom Bardet Biedl 12	vážný (slepota)	BBS12 (4)
Beta-thalasémie	velmi vážný	HBB (88)
Canavanova choroba	vážný	ASPA (4)
Choreacanthocytóza	mírný	VPS13A (1)
Syndrom Crigler-Najjar, typ 1	velmi vážný	UGT1A1 (10)
Cystická fibróza	velmi vážný	CFTR (122)
Faktor V Leidská trombofilie	mírný	F5 (1)
Deficit faktoru XI	vážný	F11 (4)
Familiární disautonomie	mírný	IKBKAP (3)
Familiární středomošská horečka	mírný	MEFV (8)
Fanconiho anémie	vážný	FANCG (3)
Glycinová encefalopatie	velmi vážný	GLDC (2)
Porucha metabolismu glykogenu, typ 3	vážný	AGL (14)
Porucha metabolismu glykogenu, typ 7	vážný	PFKM (3)
Syndrom GRACILE	velmi vážný	BCSIL (12)
Inclusion body myopathy, typ 2	mírný	GNE (2)
Isovalerická acidémie	vážný	IVD (1)
Joubertův syndrom, typ 2	vážný	TMEM216 (2)
Junctional epidermolysis bullosa, typ Herlitz	vážný	LAMC2 (1)
Vrozená Leberova slepota	vážný	LCA5 (3)
Leydingova buň. hypoplazie [Luteinizing Hormone Resis.]	mírný	LHCGR (10)
Muskulární dystrofie, typ 2E	vážný	SGCB (6)
Deficit lipoamid dehydrogenázy [nemoc javorového sirupu, typ 3]	vážný	DLD (7)
Deficit Lipoproteinové lipázy	mírný	LPL (1)
Deficit dlouhého řetězce 3-hydroxyacyl-Coa Dehydrogenázy	vážný	HADHA (2)
Nemoc javorového sirupu, typ 1B	vážný	BCKDHB (5)
Methylmalonická acidémie (MMAA vázaná)	velmi vážný	MMAA (14)
Deficit sulfatázy	velmi vážný	SUMF1 (1)
Navajo neurohepatopatie [MPV17 vázaný mitochondriální DNA depleční syndrom, hepatocerebrální forma]	vážný	MPV17 (1)
Neuronální ceroid lipofuscinóza (MFSD8 vázaná)	velmi vážný	MFSD8 (2)
Nijmegen breakage syndrom	vážný	NBN (1)
Deficit ornithin translokázy (HHH syndrom)	vážný	SLC25A15 (3)
Zellwegerův syndrom (PEX1 vázaný)	vážný	PEX1 (3)
Zellwegerův syndrom (PEX2 vázaný)	vážný	PEX2 (1)
Fenyketonurie	velmi vážný	PAH (67)
Pontocerebrální hypoplazie, typ 2	velmi vážný	VPS53 (2)
Pyknodysostóza	vážný	CTSK (2)
Deficit pyruvát dehydrogenázy (PDHB vázaný)	vážný	PDHB (2)
Retinální dystrofie (RLBP1 vázaná)	vážný (slepota)	RLBP1 (1)
Retinitis pigmentóza (DHDDS vázaná)	vážný (slepota)	DHDDS (1)
Syndrom Sanfilippo, Typ D	vážný	GNS (5)
Sickle-cell onemocnění	velmi vážný	HBB (15)
Syndrom Sjögren-Larsson	vážný	ALDH3A2 (2)
Onemocnění Tay-Sachs	velmi vážný	HEXA (14)
Usher syndrom, Typ 1F	mírný (ztráta sluchu)	PCDH15 (2)