

harmony[®]

PRENATAL TEST



Jasně **ODPOVĚDI**
na otázky, které Vás zajímají

HARMONY PRENATAL TEST je jednoduchý DNA test (cfDNA),
který vyhodnocuje riziko přítomnosti trizomie 21, 18, 13 u plodu.

Prenatální test Harmony byl vyvinut a je prováděn v laboratořích Ariosa Diagnostics San Jose, USA, které jsou certifikovány CLIA a CAP.
Testy nepodléhají schválení americkým institutem Food and Drug Administration (FDA).



Jedinečný test

Již od 10. týdne těhotenství je možné odhalit riziko přítomnosti trizomie 21, 18 a 13 u plodu.

Test je vhodný pro těhotné ženy jakéhokoliv věku, s jakýmkoliv rizikem.*¹



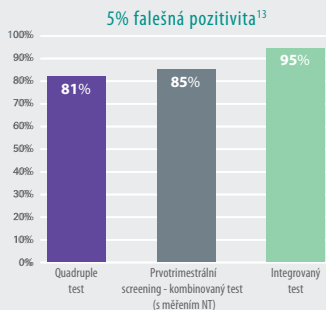
Harmony je vhodný pro těhotné ženy jakéhokoliv věku, s jakýmkoliv rizikem*. Je medicínsky uznávaný po celém světě.

- V publikovaných studiích byly testovány vzorky od více než 148.000 těhotných žen.^{2-3,6-8}
- Tento test je využíván lékaři z více než 100 zemí světa, byl proveden u více než 1.400.000 těhotenství.¹⁹

Výsledná data vyplývající z klinických studií¹

	Detekční rozsah	Falešná pozitivita
TRIZOMIE 21	>99%	<0.1%
TRIZOMIE 18	97.4%	<0.1%
TRIZOMIE 13	93.8%	<0.1%

Detekční rozsah běžně používaných screeningových testů pro trizomii 21¹³



1 žena z 20 těhotných se již setkala s falešně pozitivním výsledkem u konvenčních screeningových testů¹³

*Obě věkové skupiny pod 35 let a nad 35 let; do studií byly zahrnuty ženy ve věku 18-48 let

Patentem chráněná cílená technologie

Pouze **HARMONY PRENATAL TEST** využívá patentovanou cílenou DNA technologii: (DANSR™, FORTE™) 4-5,9

Progresivní analýza

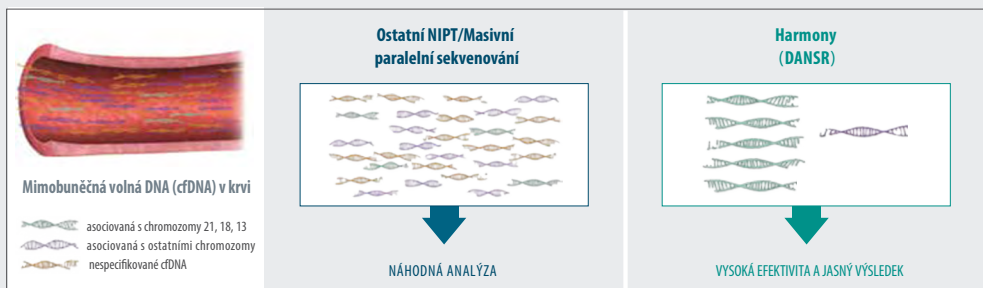
DANSR stanovení se cíleně zaměřuje pouze na fragmenty vyšetřovaných chromozomů zájmu. 4

- SNP analýza rozliší DNA matky od fetální DNA plodu a zároveň vyhodnotí množství fetální DNA^{5,9}
- Díky DNA microarray stanovení je analýza provedena s vysokou kvalitou za krátký čas



od doručení vzorku do laboratoře

Cílený přístup umožňuje podrobnější analýzu oproti sekvenování



Chromozomy 13, 18 a 21 tvoří celkem <10% genomu.

Přímý přístup umožňuje mnohem detailnější analýzu zvolených chromozomů. 4,9,11-12

Přesné měření fetální frakce

FORTE algoritmus dokáže s vysokou přesností rozlišit mezi výsledkem s vysokým a nízkým rizikem dokonce i při malém množství fetální frakce^{6,9}

- Počítá s mateřskými rizikovými faktory a s přesným množstvím fetální DNA
- Míra rizika je stanovena individuálně pro každou těhotnou

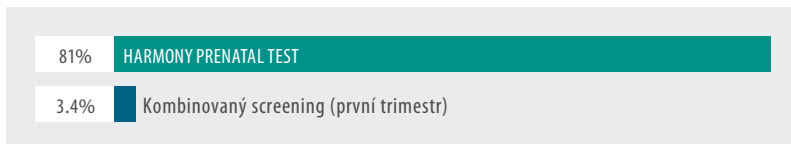
Vzor výsledkové zprávy Harmony

Výsledky		Obsah cfDNA plodu: 10,5%	
CHROMOZOM	VÝSLEDEK	ČÍSELNÉ RIZIKO	DOPORUČENÍ
Trizomie 21 (T21)	Vysoké riziko	Vyšší než 99/100 (99%)	Genetická konzultace a zvážení dalšího postupu
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

Včasně odpovědi chrání před možnými riziky

Přesnost, precizní hodnota PPV (positive predictive value) pro běžnou populaci těhotných žen

PPV u běžné populace těhotných žen ¹



Vypočteno na základě studie New England Journal of Medicine, které se účastnilo 15.841 pacientek ve věku 18-48 let. V tomto souboru pacientek se trizomie 21 u plodu vyskytla u jedné ze 417 žen.



Odborné medicínské společnosti doporučují využití screeningu aneuploidií, zahrnující cfDNA testování, pro všechny těhotné ženy. ^{10, 15-16}

Jedno ze stanovisek komise **ACOG/SMFM číslo 640**: „...Kterákoliv pacientka si může vybrat cfDNA analýzu, jako jednu z několika screeningových strategií, která se používá pro hodnocení rizika přítomnosti aneuploidií u plodu ...“

ISPD Vyjádření Komise pro screening aneuploidií z dubna 2015 uvádí že: „Následující stanoviska lze v současné době považovat za vhodná“:

1. cfDNA screening lze využít jako primární test, který je možno nabídnout všem těhotným ženám.
2. cfDNA testování lze sekundárně nabízet ženám s vysokým rizikem po provedení běžného screeningu (biochemie 1.trimestr, ultrazvuk)

Možnosti provedení testu

Harmony Prenatal Test: Hodnotí riziko plodu pro trizomii 21, 18 a 13. Lze jej využít u dvojčetného těhotenství a těhotenství po IVF (dárce oocytů může být sama matka nebo jiná žena).⁸

Rozšířená varianta testu zahrnuje:

- Určení pohlaví (jednočetné i dvojčetné těhotenství)
- Aneuploidie pohlavních chromozomů (jednočetné těhotenství)
- DiGeorgův syndrom (delece 22q11.2) (jednočetné těhotenství)

Průlomová studie publikovaná v New England Journal of Medicine²

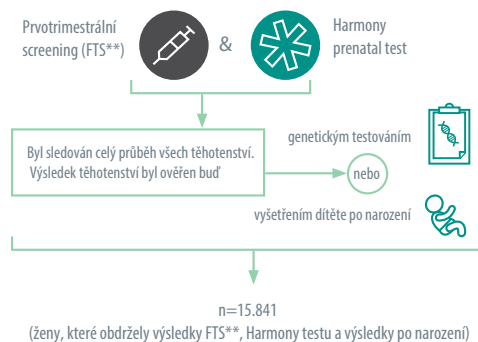
V přímém srovnání **HARMONY** významně převyšuje prvotrimestrální kombinovaný test jak z pohledu senzitivity, tak falešné pozitivity pro trizomii 21.

Populační studie

Ženy ve věku 18–48 let (průměrný věk 31 let) s jednočetným těhotenstvím v rozmezí 10.–14. týden.

Parametry studie

Studie se zúčastnilo 18.955 žen, kdy každá žena obdržela jak výsledek prvotrimestrálního screeningu tak Harmony testu



Výsledky studie

(n=15,841)

	FTS**	Harmony Prenatal Test	p-value
Detekční rozsah Vysoké riziko u postižených těhotenství bylo správně určeno	79%	100%	0.008
Falešná pozitivita Vysoké riziko bylo nesprávně stanoveno u nepostižených těhotenství	5.4%	0.06%	<0.001



Test vykazoval 90-ti násobné zlepšení v případě falešně pozitivních výsledků

854 z 15.803

Falešně pozitivní po provedení FTS**

9 z 15.803

Falešně pozitivních po provedení Harmony testů



Výjimečně přesné výsledky

- Více než 1 z 5 postižených těhotenství nemusí být odhaleno pomocí prvotrimestrálního screeningu (FTS). Harmony vykazovalo mnohem lepší výsledky v porovnání s kombinovaným testem.

30 z 38

Senzitivita FTS** při detekci trizomie 21

38 z 38

Senzitivita Harmony při detekci trizomie 21

**PAPP-A, celkový nebo free β -hCG a NT (šifrové prohlášení)

Proč si vybrat právě Harmony?

- Vynikající přesnost pro jakýkoliv věk nebo riziko²
 - Studie provedená na více než 148.000 ženách různého věku^{2,3,6-8}
 - Méně než 0.1% falešně pozitivních výsledků pro trizomii 21, 18, 13¹
- Celosvětově uznávaný test, kterého bylo provedeno více než 1.400.000 ve více než 100 zemích světa¹⁷
- Možnost provedení již od 10. týdne těhotenství
- Minimalizuje počet invazivních výkonů způsobených falešně pozitivními výsledky u běžně prováděného screeningu¹³

3 jednoduché kroky k porozumění



od 10. týdne těhotenství
je možno provést odběr krve



odešleme vzorek krve
do spolupracující laboratoře v USA



výsledek obdržíte do 5 pracovních dnů
od doručení vzorku do USA

Navštivte webové stránky

www.harmonytest.com, www.prediko.cz, www.harmony-test.cz

V případě zájmu nás kontaktujte: Tel.: **+420 606 780 317**, **+420 606 705 622**

Email: harmony@prediko.cz

Harmony je neinvazivní prenatální test (NIPT) založený na analýze volné fetální DNA (cffDNA) a je považován za screeningový test, nikoliv diagnostický test. Prostřednictvím testu Harmony lze zjistit pouze ta genetická onemocnění, která jsou popsána v této brožurce. Každá těhotná žena by měla konzultovat svůj výsledek se svým ošetřujícím lékařem, který by měl v případě potřeby doporučit diagnostické testování. Do studii byly zahrnuty obě věkové kategorie žen (do 35 let a nad 35 let), celkový věkový rozsah zahrnoval ve věku od 18 do 48 let.

1. Jones et al. *Obstet Gynecol.* 2018;51:274-277
2. Schmitt et al. *Fetal Diagn Ther.* 2017; DOI: 10.1159/000484317
3. Stokowski et al. *Prenat Diagn.* 2015 Oct; DOI: 10.1002/pd.4686
4. Norton et al. *N Engl J Med.* 2015 Apr; 23:372(17):1589-97.
5. Norton et al. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Aug;207(2):137.e1-8.
6. Sparks et al. *Prenat Diagn.* 2012 Jan;32(1):3-9.
7. Sparks et al. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Apr;206(4):319.e1-9.
8. Verweij et al. *Prenat Diagn.* 2013 Oct;33(10):996-1001.
9. Nicolaides et al. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Nov;207(5):374.e1-6.
10. Gil et al. *Fetal Diagn Ther.* 2014;35:204-11.
11. Juneau et al. *Fetal Diagn Ther.* 2014;36(4):282-6.

12. ACOG Committee on Practice Bulletin No. 77. *Obstet Gynecol* 2007;109:217-27.
13. Rava et al. *Clin Chem.* 2014 Jan;60(1):243-50.
14. Jensen et al. *PLoS One.* 2013;8(3):e57381.
15. Wax et al. *J Clin Ultrasound.* 2015 Jan;43(1):1-6.
16. Lou et al. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2015;94(1):15-27.
17. Committee on Genetics, Society for Maternal Fetal Medicine. *Obstet Gynecol.* 2015 Jun 29.
18. Berrin P et al. <http://www.isgdhome.org/public/news/2015/Position-StatementFinal04082015.pdf>. 2015 Apr.
19. Data in house