

CAŁOGENOMOWY TEST PRENATALNY WYKONYWANY W POLSCE



SANCO to nieinwazyjny, genetyczny test prenatalny, który wykrywa wady wrodzone u płodu. Ocenia ponad 430 różnych wad genetycznych, w tym najczęstsze, takie jak zespół Downa, Edwardsa i Patau, co czyni test SANCO najszerszym badaniem NIPT dostępnym w Polsce. Test ocenia cały genom płodu, czyli wszystkie 23 pary chromosomów, oraz płeć płodu. Dzięki temu zakres i rozdzielczość testu jest porównywalna z badaniem kariotypu z płynu owodniowego (po amniopunkcji).

Podczas ciąży DNA pochodzący z łożyska krąży we krwi ciężarnej. Przeprowadzenie testu polega na

pobraniu 10 ml krwi żyłnej przyszłej mamy. Na podstawie analizy tej próbki, która zawiera DNA płodu, możliwa jest ocena zaburzeń liczby chromosomów oraz ich uszkodzeń.



NAJSZYBSZY TEST NIPT
WYNIK W 5 DNI ROBOCZYCH



WYKRYWA PONAD
430 WAD GENETYCZNYCH



ANALIZA WSZYSTKICH
23 PAR CHROMOSOMÓW



CERTYFIKATY IVDR,
CE IVD ORAZ EMQN

NIEPRAWIDŁOWOŚCI GENETYCZNE BADANE W TEŚCIE SANCO

ryzyko wystąpienia trisomii wszystkich 23 par chromosomów u płodu, w tym zespołu Downa, Edwardsa oraz Patau

ryzyko wystąpienia zaburzeń liczby chromosomów płci

ryzyko wystąpienia ponad 430 różnych delecji i duplikacji o wielkości co najmniej 7 Mbp (rozdzielczość zbliżona do badania kariotypu z płynu owodniowego po amniopunkcji)

ryzyko nieprawidłowości genetycznych, będących przyczyną poronień, stanu przedrzucawkowego, IUGR i niskiej masy urodzeniowej

ryzyko wystąpienia disomii jednorodzicielskiej

możliwość wczesnego wykrycia choroby nowotworowej u ciężarnej

płeć dziecka

opcjonalnie RHD płodu

ZAKRES TESTU SANCO

SANCO zakres standardowy


wynik w
5 dni roboczych*

✔ Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13 + Płeć płodu

✔ Aneuploidie X, Y *(analiza niedostępna dla ciąż bliźniaczych)*

SANCO zakres rozszerzony (całogenomowy)

w cenie badania standardowego


wynik w
5 dni roboczych*

✔ Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13 + Płeć płodu

✔ Aneuploidie X, Y *(analiza niedostępna dla ciąż bliźniaczych)*

Analiza zaburzeń liczby wszystkich chromosomów autosomalnych, w tym:

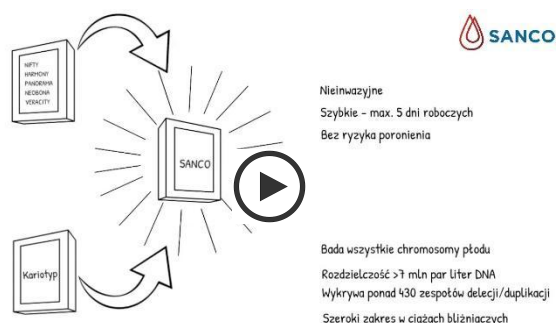
✔ Trisomia 9, Trisomia 15, Trisomia 16, Trisomia 22

Analiza wszystkich delecji i duplikacji autosomów, obejmujących ≥ 7 milionów par zasad (ponad 430 delecji i duplikacji), np:

- ✔ delecja 1p36
 - ✔ zespół Cri-du-chat (5p)
 - ✔ duplikacja 12p
 - ✔ delecja 16p11.2-p12.2
 - ✔ zespół Palister-Kilian (izochromosom 12p)
 - ✔ duplikacja 16p11.2-p12.2
 - ✔ zespół kociego oka (tetrasomia 22pter-22q11)
 - ✔ delecja 2q33.1
 - ✔ duplikacja 16p11.2-p12.2)
-

Szacuje ryzyko mozaikowości w przypadku wykrycia trisomii

 Opcjonalnie - oznaczenie RhD płodu



Film: Test SANCO a inne testy NIPT

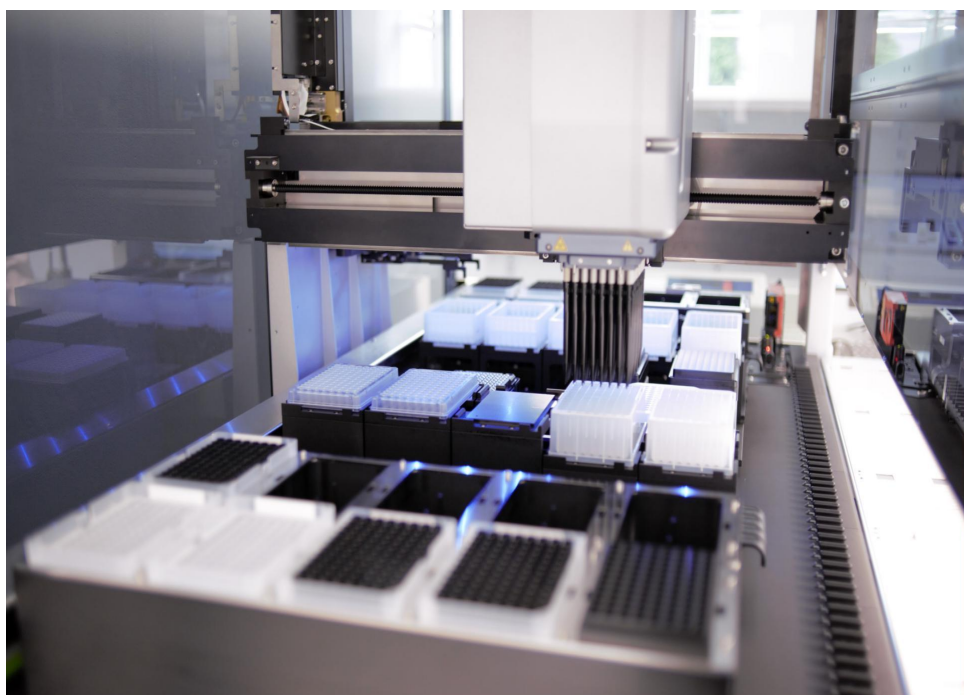
link: https://www.youtube.com/watch?v=Lh0UpQ2mzmQ&ab_channel=SANCOTEST

ZALETY SANCO

- Test wykonywany w Polsce. Maksymalnie 5 dni roboczych
- Wykrywa ponad 430 typów delecji i duplikacji
- Ocenia zmiany liczby i struktury wszystkich 23 par chromosomów
- Wystarczy mała próbka krwi żyłnej przyszłej mamy
- Najniższe na rynku ryzyko niepowodzenia badania
- Wykrywalność badania przewyższa 99%
- Certyfikaty IVDR i CE-IVD na cały proces

Technologia:

Test SANCO oparty jest na technologii VeriSeq amerykańskiej firmy Illumina, Inc. – światowego lidera w dziedzinie sekwencjonowania. Stosowana metoda pozwala utrzymać wysoką skuteczność badania nawet przy 1% frakcji płodowej pozakomórkowego DNA (cffDNA), a brak wyniku odnotowany został jedynie dla mniej niż 1% wykonanych testów. Dzięki temu jest duża szansa, że pacjentki z wysokim współczynnikiem BMI lub takie, u których nie uzyskano wyniku z innych testów typu NIPT, otrzymają wynik testu SANCO bez komplikacji. Co więcej, na możliwość uzyskania wyniku SANCO, w odróżnieniu od innych testów NIPT, nie mają wpływu leki lub suplementy diety przyjmowane w czasie ciąży (np. Clexane).

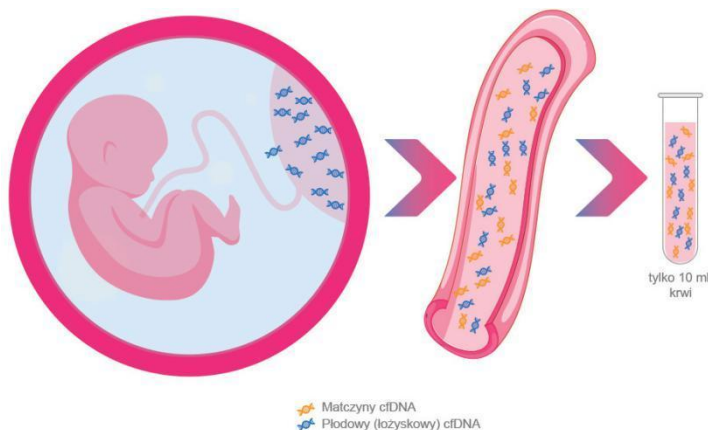


Wskazania do zrobienia testu:

Test Prenatalny SANCO jest właściwym wyborem w następujących sytuacjach



Jak działa test SANCO:



Cząsteczki wolnego, pozakomórkowego DNA (cfDNA) to małe fragmenty DNA, które krążą we krwi. Podczas ciąży fragmenty DNA, pochodzące zarówno od matki, jak i od płodu, są obecne w krwiobiegu ciężarnej. Wolny, pozakomórkowy DNA płodu (cffDNA) jest obecny tylko jako mniejszościowa frakcja w osoczu matki, co stanowi wyzwanie techniczne dla niektórych metod NIPT (ang. Non invasive Prenatal

Test - nieinwazyjny test prenatalny). Test Prenatalny SANCO wymaga pobrania od ciężarnej niewielkiej objętości krwi (10ml), w której analizowany jest cffDNA 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. Znaczy to, że podczas badania sekwencjonowane są miliony fragmentów DNA matki i płodu. Przy użyciu techniki sekwencjonowania genomowego z dokładną oceną długości cząsteczek cfDNA oraz 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 badania SANCO wynosi do 5 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.

Bezpieczeństwo:

Aby zapewnić większy komfort pacjentkom, w przypadku otrzymania wyniku „nieprawidłowego”, stwierdzającego wysokie prawdopodobieństwo wystąpienia u płodu trisomii 21, 18 lub 13,

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 S.A. 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.

Należy każdorazowo konsultować z laboratorium możliwość wykonania testu SANCO, jeśli:

- u ciężarnej występuje aneuploidia, translokacja, delecja lub mikroduplikacja chromosomowa, także w formie mozaiki
- w ciągu ostatnich 3 miesięcy ciężarna została poddana transfuzji krwi
- ciężarnej podano komórki macierzyste lub limfocyty partnera
- ciężarna jest po przeszczepie narządu/szpiku
- lekarz stwierdził, że ciąża była pierwotnie bliźniacza (zespół zanikającego bliźniaka)
- ciężarna choruje na chorobę autoimmunologiczną lub inną chorobę krwi
- badanie typu NIPT w poprzedniej ciąży nie powiodło się

	SANCO	DIAGNOSTYKA INWAZYJNA	USG+PAPP-A
Diagnostyczny charakter badania		✓	
Brak ryzyka poronienia	✓		✓
Czułość i swoistość dla T21, T18, T13 powyżej 99%	✓	✓	
Odsetek wyników fałszywie pozytywnych <0,3%	✓	✓	
Ustalenie płci płodu	✓	✓	
Czas trwania badania poniżej 5 dni roboczych	✓		✓
Oznaczenie RHD płodu	✓	✓	
Określenie aneuploidii chromosomów płci	✓	✓	
Analiza aneuploidii wszystkich 23 par chromosomów	✓	✓	
Wykrywanie zespołów delecyjnych obejmujących co najmniej 7 milionów par zasad	✓	✓	

Więcej na stronie www.sancotest.pl

Infolinia: +48 797 660 690

Zastrzeżenia: Test SANCO jest badaniem przesiewowym. Oznacza to, że nie wszystkie przypadki choroby u płodu będą wykryte w badaniu, a jeżeli Test SANCO wykaże wysokie ryzyko choroby, w celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane będzie przeprowadzenie badania diagnostycznego (inwazyjnego). Prawidłowy wynik badania nie wyklucza innych zaburzeń genetycznych lub wad wrodzonych, niemożliwych do oceny w SANCO. Badania typu NIPT, zgodnie z rekomendacją Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników, nie powinno być wybierane zamiast badania inwazyjnego przy ryzyku >1:100 po teście złożonym (potocznie test PAPP-A).