



Προγεννητικά μη επεμβατικά τεστ
για τη διάγνωση του συνδρόμου Down,
κληρονομικών και de novo ασθενειών



Αναίμακτο προγεννητικό μη επεμβατικό τεστ (NIPT) στο αίμα της μητέρας για τη διάγνωση γενετικών ασθενειών του έμβρυου

Η Biohellenika προσφέρει το προγεννητικό τεστ NIPT, ένα μη επεμβατικό προγεννητικό τεστ που ανιχνεύει πολλαπλές γενετικές βλάβες του έμβρυου, χρησιμοποιώντας το αίμα της μητέρας με >99% διαγνωστική ακρίβεια. Το NIPT πραγματοποιείται στο ελεύθερο έμβρυϊκό DNA, το οποίο κυκλοφορεί στο αίμα της μητέρας μετά τη 10η εβδομάδα της κύνησης, ώστε η συγκέντρωση του να είναι σημαντική για την ασφαλή έκδοση αποτελεσμάτων.

Σήμερα η χρήση του NIPT δεν περιορίζεται στην ανεύρεση αριθμητικών ανωμαλιών (μονοσωμιών-τρισωμιών) των χρωμοσωμάτων, αλλά επεκτείνεται και στην ανεύρεση κληρονομούμενων καθώς και μη κληρονομούμενων ασθενειών, πολλές εκ των οποίων ανιχνεύονται σε προχωρημένη κύνηση ή μετά τον τοκετό.

Η Biohellenika σήμερα προσφέρει τη δυνατότητα στους γονείς να πραγματοποιήσουν διαφορετικά είδη NIPT με βάση το οικογενειακό ιστορικό και την πλικία του πατέρα ή της μητέρας. Στα τεστ αυτά χρησιμοποιείται η τεχνολογία NGS (Next Generation Sequencing) και για το λόγο αυτό η ακρίβεια, η ευαισθησία και η ειδικότητα είναι >99%.



Ta NIPT που παρέχει η Biohellenika έχουν τη δυνατότητα να ανιχνεύσουν:

- Τρισωμίες των 21, 13, 18, 9, 16, 22
- Διπλασιασμούς και τυμπατικές ελλείψεις όπων των χρωμοσωμάτων
- Φύλο
- Ανευπλοϊδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- Έως 84 Μικροελειπτικά Σύνδρομα
- Ανίχνευση του παράγοντα Rh του εμβρύου στις περιπτώσεις που η μητέρα είναι Rh αρνητική
- Κυστική ίνωση-(γονίδιο CFTR)
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία - γονίδιο HBB
- Β-θαλασσαιμία - γονίδιο HBB
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κάψη τύπου 1A - γονίδιο CX26 (GJB2)
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κάψη τύπου 1B - γονίδιο CX30 (GJB6)
- 44 σοβαρές γενετικές ασθένειες οι οποίες προκαλούνται από 25 γονίδια τα οποία δεν κληρονομούνται από τους γονείς, εμφανίζονται αυτόματα στο έμβρυο και δεν υπάρχει δυνατότητα έγκαιρης διάγνωσης.



Ενώ τα κλασικά NIPT τεστ ανιχνεύουν ασθένειες οι οποίες σχετίζονται με την πλικία της μητέρας, όπως το σύνδρομο Down, τα νεότερα έχουν τη δυνατότητα να ανιχνεύουν ασθένειες οι οποίες σχετίζονται με την αυξημένη πλικία του πατέρα.

Πατέρες πλικίας μεγαλύτερης των 40 ετών, πόγω μεταλλάξεων που συμβαίνουν κατά την σπερματογένεση, έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να φέρουν στον κόσμο παιδιά με ακονδροπλασία, σύνδρομο Apert, σύνδρομο Crouzen, σύνδρομο Pfeiffer, ατελή οστεογένεση κ.α.

Οι μεταλλάξεις αυτές συσσωρεύονται και δεν μπορούν να διορθωθούν όσο αυξάνεται η πλικία του πατέρα. Είσι το τεστ αυτό προσφέρει σημαντική βοήθεια σε ζευγάρια μεγαλύτερης πλικίας.

A. ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΑ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΑ ΤΕΣΤ (NIPT) ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΑΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ

ΠΛΗΡΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ:

- A. ΑΤΟΜΟΥ**
- B. ΤΡΙΠΛΟ (ΜΗΤΕΡΑΣ-ΠΑΤΕΡΑ-ΤΕΚΝΟΥ)**

NIPT Basic

Ανιχνεύει:

- Τρισωμίες 21, 13, 18,
- Φύλο
- Ανευπλοϊδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY

NIPT Standard

Ανιχνεύει:

- Τρισωμίες 21, 13, 18, 9, 16, 22
- Φύλο
- Ανευπλοϊδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- 60 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα/διπλασιασμοί

NIPT Advanced

Ανιχνεύει:

- Τρισωμίες 21, 13, 18, 9, 16, 22
- Φύλο
- Ανευπλοϊδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- 84 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα/διπλασιασμοί

PrenatalSafe® Plus

Ανιχνεύει:

- Τρισωμίες 21, 13, 18, 9, 16, 22
- Φύλο
- Ανευπλοϊδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- Εννέα (9) Μικροελλειπτικά Σύνδρομα

Προγεννητικό τεστ για την ανίχνευση του παράγοντα Rh του εμβρύου επί Rh αρνητικής μπτέρας.

Πρώιμος μη επεμβατικός καθορισμός του παράγοντα Rh(D) του εμβρύου

Μη επεμβατικό προγεννητικό τεστ σε συνδυασμό με ανίχνευση του παράγοντα Rh (PrenatalSafe Rh)

Ανιχνεύει:

- Τρισωμίες 21, 13, 18
- Φύλο
- Ανευπλοϊδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- Ανίχνευση του παράγοντα Rh του εμβρύου

PrenatalSafe® Plus+Rh

Ανιχνεύει:

- Ανευπλοϊδίες 21, 13, 18, 9, 16, 22
- Φύλο
- Ανευπλοϊδίες του φύλου
- Εννέα Μικροελλειπτικά Σύνδρομα
- Παράγοντας Rh του εμβρύου

PrenatalSafe® Karyo

- Τρισωμίες 21, 18, 13
- Ανευπλοειδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- Δομικές ανωμαλίες σε όλα τα χρωμοσώματα του εμβρυικού καρυότυπου (διπλασιασμούς και τριπλατικές ελλείψεις $\geq 10\text{ Mb}$).

PrenatalSafe® Karyo Plus

- Τρισωμίες 21, 18, 13
- Ανευπλοειδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- Δομικές ανωμαλίες σε όλα τα χρωμοσώματα του εμβρυικού καρυότυπου (διπλασιασμούς και τριπλατικές ελλείψεις $\geq 10\text{ Mb}$).
- Εννέα Μικροελλειπτικά Σύνδρομα

B. ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΑ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΑ ΤΕΣΤ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΚΑΙ DE NOVO ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΕ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟ ΜΕ NIPT ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΑΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ

GeneSafe Inherited®

Προγεννητικός μη επεμβατικός έλεγχος για την ανίχνευση κληρονομούμενων γενετικών ασθενειών

- Κυστική ίνωση - (γονίδιο CFTR)
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία - γονίδιο HBB
- Β-θαλασσαιμία - γονίδιο HBB
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1A - γονίδιο CX26 (GJB2)
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1B - γονίδιο CX30 (GJB6)

GeneSafe De Novo®

Το τεστ ελέγχει 25 γονίδια για 44 σοβαρές γενετικές ασθένειες που δεν κληρονομούνται από τους γονείς (*de novo*). Αυτόματες μεταλλάξεις

GeneSafe Complete® = GeneSafe Inherited®+ GeneSafe De Novo®

Προγεννητικός μη επεμβατικός έλεγχος για την ανίχνευση κληρονομούμενων και μη κληρονομούμενων (*de novo*) γενετικών ασθενειών

- Κυστική ίνωση - (γονίδιο CFTR)
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία - γονίδιο HBB
- Β-θαλασσαιμία - γονίδιο HBB
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1A - γονίδιο CX26 (GJB2)
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1B - γονίδιο CX30 (GJB6)
- Έλεγχος 25 γονιδίων για 44 σοβαρές γενετικές ασθένειες που δεν κληρονομούνται από τους γονείς (*de novo*). Αυτόματες μεταλλάξεις, περιλαμβανομένων της αχονδροπλασίας

PrenatalSafe Complete®

Ανίχνευση:

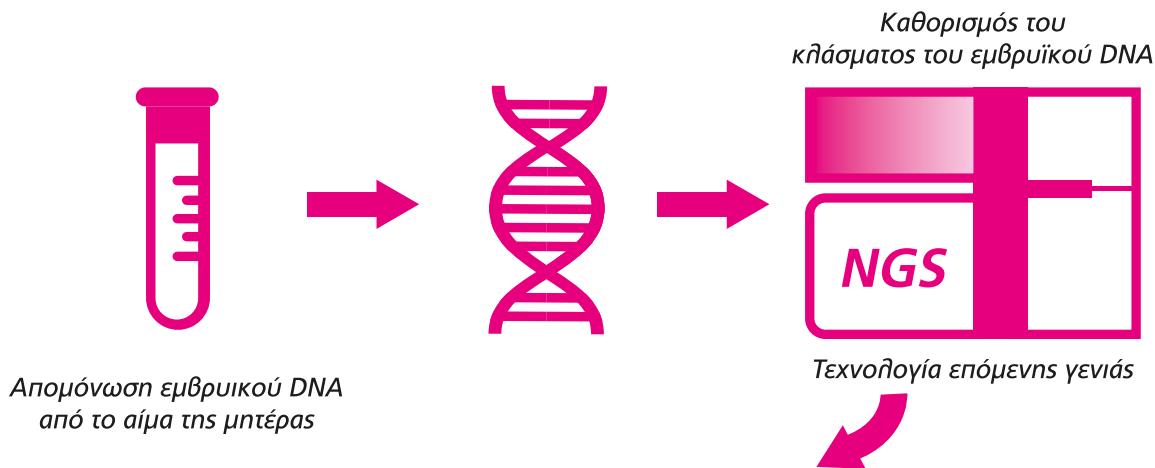
- Τρισωμίες 21, 18, 13
- Ανευπλοειδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- Δομικές ανωμαλίες σε όλα τα χρωμοσώματα του εμβρυικού καρυότυπου (διπλασιασμούς και τυπωματικές ελλείψεις $\geq 10\text{Mb}$).
- Κυστική ίνωση - (γονίδιο CFTR)
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία - γονίδιο HBB
- Β-θαλασσαιμία - γονίδιο HBB
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1A - γονίδιο CX26 (GJB2)
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1B - γονίδιο CX30 (GJB6)
- Έλεγχος 25 γονιδίων για 44 σοβαρές γενετικές ασθένειες που δεν κληρονομούνται από τους γονείς (*de novo*).

PrenatalSafe Complete® Plus

Ανίχνευση:

- Τρισωμίες 21, 18, 13
- Ανευπλοειδίες του φύλου XO, XXX, XXY, XYY
- Δομικές ανωμαλίες σε όλα τα χρωμοσώματα του εμβρυικού καρυότυπου (διπλασιασμούς και τυπωματικές ελλείψεις $\geq 10\text{Mb}$).
- Εννέα Μικροελλειπτικά Σύνδρομα
- Κυστική ίνωση - (γονίδιο CFTR)
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία - γονίδιο HBB
- Β-θαλασσαιμία - γονίδιο HBB
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1A - γονίδιο CX26 (GJB2)
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1B - γονίδιο CX30 (GJB6)
- Έλεγχος 25 γονιδίων για 44 σοβαρές γενετικές ασθένειες που δεν κληρονομούνται από τους γονείς (*de novo*).

Ta NIPT στηρίζονται στην καινοτόμο τεχνολογία NGS, η οποία επιτρέπει την ευρεία ανάλυση του εμβρυϊκού DNA



ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΩΝ ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΤΟ ΕΜΒΡΥΪΚΟ ΚΛΑΣΜΑ ΤΟΥ DNA
Αναγνώριση των DE NOVO μεταλλάξεων με την χρήση προηγμένης βιοπληροφορικής ανάλυσης

Ta NIPT προσφέρουν:

Υψηλή ανάλυση > 550X	HD	Απλή στη διαδικασία: Λίγην 8-10ml αίματος από τη μπτέρα μετά τη 10η εβδομάδα της κύνησης	
Ευαισθησία και ειδικότητα > 99%		Ασφαλής: Μη επεμβατικό τεστ, δεν προκαλεί κίνδυνο για τη μπτέρα και το έμβρυο	
Αξιοπιστία με όριο κλάσματος DNA το 2%		Αξιόπιστα: Η ευαισθησία και η ειδικότητα του είναι >99%	
Αδυναμία έκδοσης αποτελεσμάτων < 1%		Χρόνος έκδοσης αποτελεσμάτων: 10 ημέρες μετά την αιμοληψία	

Ενδείξεις των NIPT

Συστήνονται σε γονείς οι οποίοι έχουν τουλάχιστον ένα εκ των παρακάτω κριτηρίων:

- Μπέρα άνω των 35 ετών
- Πατέρας πλικίας μεγαλύτερης των 40 ετών
- Παθολογικά ευρήματα στους υπερήχους
- Γονείς όλων των πλικιών, οι οποίοι δεν επιθυμούν να προχωρήσουν σε επεμβατικές μεθόδους προγεννητικού ελέγχου
- Γονείς με ιστορικό κληρονομικών ασθενειών

Το τεστ ενδείκνυται για:

- Μονήρεις και δίδυμες κυήσεις
- Κυήσεις προερχόμενες από εξωσωματική γονιμοποίηση
- Κυήσεις από παρένθετες μπέρες ή δότριες ωαρίων

3 βήματα που πρέπει να ακολουθήσετε:

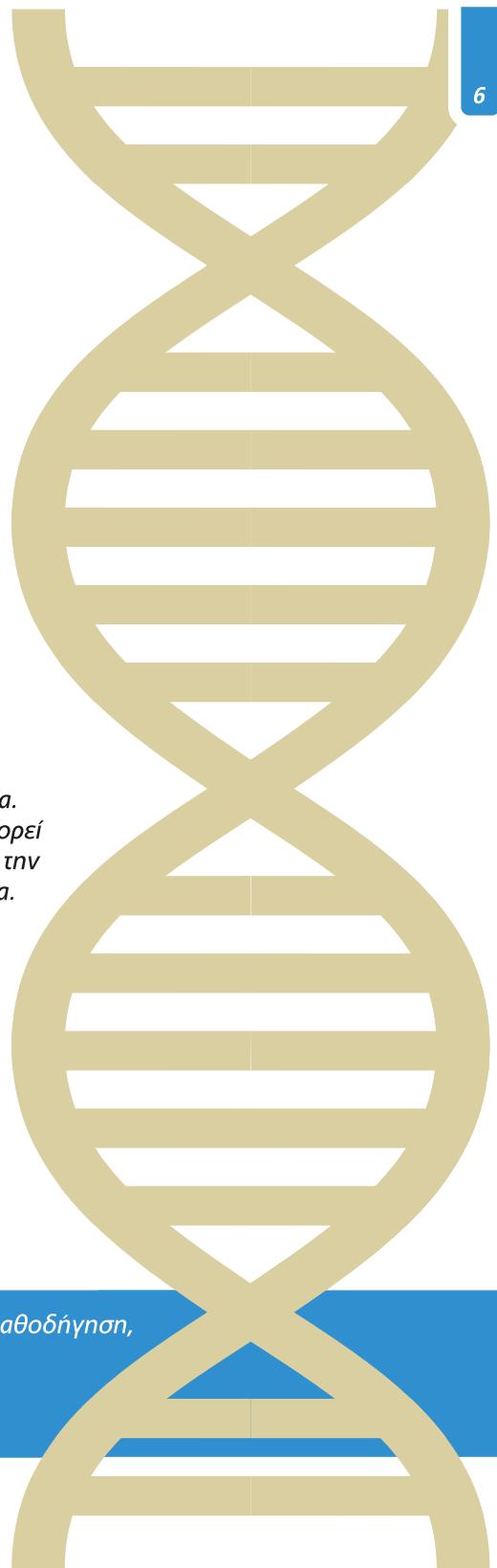
1 Λήψη 8-10ml αίματος από τη μπέρα μετά τη 10η εβδομάδα. Η αιμοληψία γίνεται στα εργαστήρια της Biohellenika ή μπορεί το κιτ να αποσταλεί στη διεύθυνσή σας για να κάνετε εσείς την αιμοληψία και στη συνέχεια να το επιστρέψετε στην εταιρεία.

2 Συμπλήρωση της αίτησης με τις απαραίτητες πληροφορίες και επιλογή του NIPT. Η επιλογή στηρίζεται στο ιατρικό ιστορικό και αποφασίζεται κατόπιν συζήτησης με την ιατρική ομάδα της Biohellenika.

3 Λήψη των αποτελεσμάτων εντός **10 ημερών**

Η εταιρεία διαθέτει ιατρική ομάδα η οποία θα σας δώσει γενετική καθοδήγηση, εφ' όσον χρειαστεί.

Το τεστ παρέχεται δωρεάν στις περιπτώσεις αδυναμίας έκδοσης αποτελέσματος



**Θεσσαλονίκη**

Γραφεία - Εργαστήρια

Λεωφ. Γεωργικής Σχολής 65, 57001

Τηλ: +30 2310 474 282/474 284

Email: info@biohellenika.gr

(0030) 6944 677 746

Αθήνα / Πελοπόννησος

Γραφεία

Υμηττού 63 & Φορμίωνος, 16121

Τηλ: +30 210 77 08 882

Email: athens@biohellenika.gr

τηλ: (0030) 6974 729 820

Θεσσαλία: τηλ 6973 984 260

Ήπειρος / Κέρκυρα / Πάτρα: τηλ 6978 483 170

Ηράκλειο / Ρέθυμνο / Λασίθι / Δωδεκάνησα: τηλ 6970 803 497

Χανιά: Τζανακάκη 40-42 γραφείο Α6, τηλ: 28210 58758, 6976 977 384, 6945 750 933

Επιστημονική διεύθυνση:

K. Kouζή MD, PhD Καθηγήτρια Ιστολογίας -
Εμβρυολογίας Ιατρικής Σχολής ΑΠΘ

Τηλ: +30 6944 677 746

Γ. Κολιάκος MD, PhD, Καθηγητής Βιοχημείας Ιατρικής Σχολής ΑΠΘ

www.biohellenika.gr

Τα τεστ πραγματοποιούνται στα εξειδικευμένα εργαστήρια της GENOMA που βρίσκονται στην Ιταλία και της BGI στην Ευρώπη που βρίσκονται στη Δανία.

Η Genoma έχει πραγματοποιήσει πάνω από 20.000 NIPT τεστ, ενώ η BGI πάνω από 147.000. Διαθέτουν εξειδικευμένους συμβούλους για γενετική καθοδήγηση και επίλυση σύνθετων προβλημάτων.

