

Harmony™

PRENATAL TEST

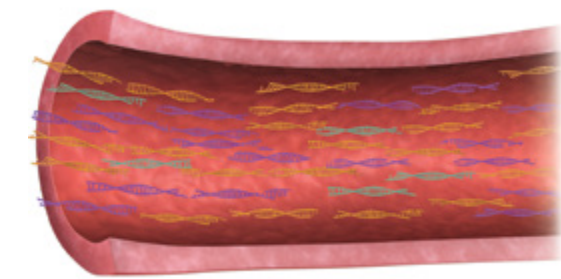
Zaawansowane badanie krwi umożliwiające ocenę ryzyka wystąpienia trisomii u płodu oraz ocenę chromosomów X i Y

Proste, bezpieczne badanie krwi

- * Bardzo dokładne, zindywidualizowane wyniki dla lekarza, gabinetu i pacjentów¹⁻⁶
- * Można wykonywać już po 10. tygodniu ciąży
- * Najniższy skumulowany odsetek wyników fałszywie dodatnich¹⁻⁶

Test Harmony oparty na zaawansowanej technologii

Zalety analizy celowanej



cfDNA we krwi

- cfDNA chromosomów 21, 18, 13
- cfDNA innych chromosomów
- Niemapowane cfDNA

- ▶ Wolne pozakomórkowe DNA to krótkie fragmenty DNA chromosomów znajdujące się w krwiobiegu.
- ▶ W czasie ciąży wolne pozakomórkowe DNA płodu i matki występują we krwi matki.³
- ▶ Do niezawodnego wykrywania trisomii test Harmony wykorzystuje skuteczną analizę celowaną.

Ukierunkowany (test Harmony)



Większa skuteczność

MPSS (sekwencja shotgun)



Losowa analiza cfDNA

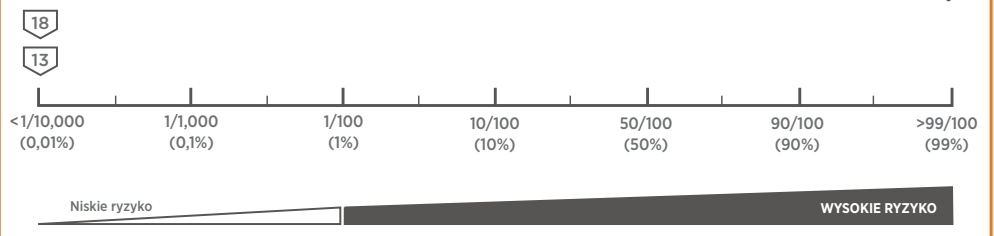
Wyniki zapewniające dokładne informacje

- ▶ Łatwa interpretacja: Dla każdej trisomii podaje się krótką informację „Wysokie ryzyko” lub „Niskie ryzyko”.
- ▶ Spersonalizowane wyniki dotyczące ryzyka obejmują frakcję DNA płodu, wiek ciążowy i wiek matki.
- ▶ 99,5% wyników oceny ryzyka daje wartości krańcowe.*
- ▶ Analiza chromosomów X i Y za pomocą testu prenatalnego Harmony zapewnia >99% dokładność w określeniu płci dziecka.⁷

Wyniki testu

Zawartość procentowa cfDNA płodu: 10,5%

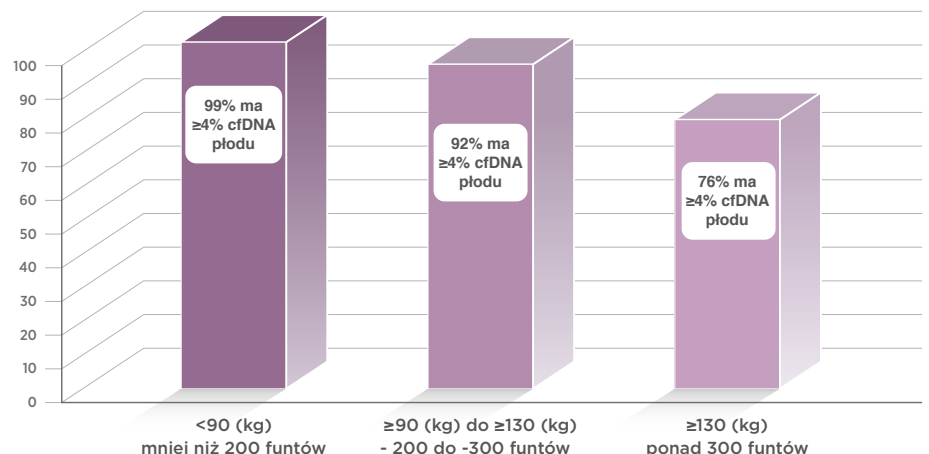
CHROMOSOM	WYNIK	PRAWDOPODOBIENSTWO	ZALECENIE
Trisomia 21 (T21)	WYSOKIE RYZYKO	Ponad 99/100 (99%)	Konsultacje genetyczne i dodatkowe testy
Trisomia 18 (T18)	Niskie ryzyko	Mniej niż 1/10 000 (0,01%)	Omówić wyniki z pacjentem
Trisomia 13 (T13)	Niskie ryzyko	Mniej niż 1/10 000 (0,01%)	Omówić wyniki z pacjentem
Analiza Y	Płód płci męskiej	Ponad 99/100 (99%)	Omówić wyniki z pacjentem



Frakcja DNA płodu – kluczowy wyznacznik decydujący o wynikach

- ▶ Do rzetelnego przeprowadzenia testu i uzyskania wiarygodnych wyników wymagana jest minimalna ilość cfDNA płodu.
- ▶ Test Harmony uwzględnia pomiar cfDNA płodu w analizie *ka dej próbki*.
- ▶ Zwiększona masa ciała matki i wczesna ciąża mogą przyczynić się do niskiej zawartości (<4%) cfDNA płodu.⁷

Związek pomiędzy masą ciała matki i obecnością $\geq 4\%$ cfDNA płodu (%)



Dokładność:

Większa skuteczność i zindywidualizowane wyniki¹⁻⁷

Test przebadano w grupie ponad 6 000 pacjentek, w tym u ponad 2 000 kobiet z grupy średniego ryzyka.¹⁻⁷

T21

T18

T13

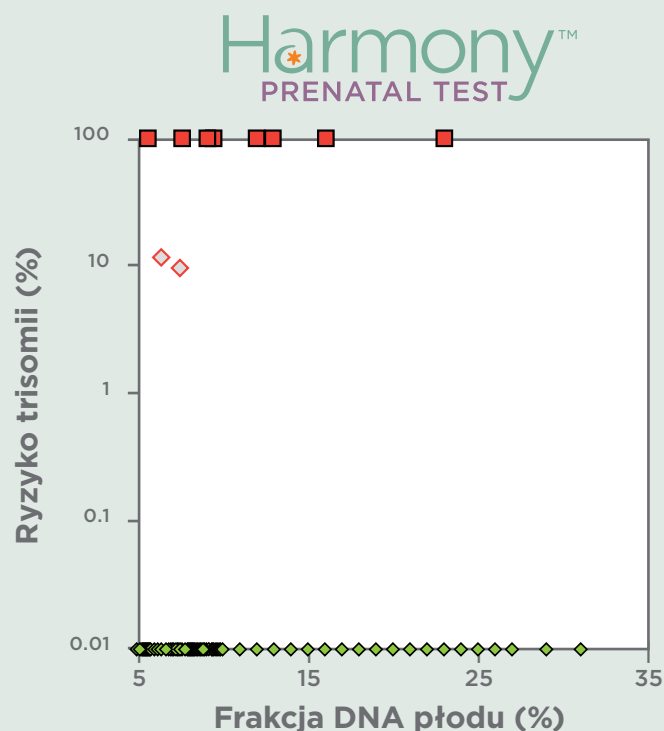
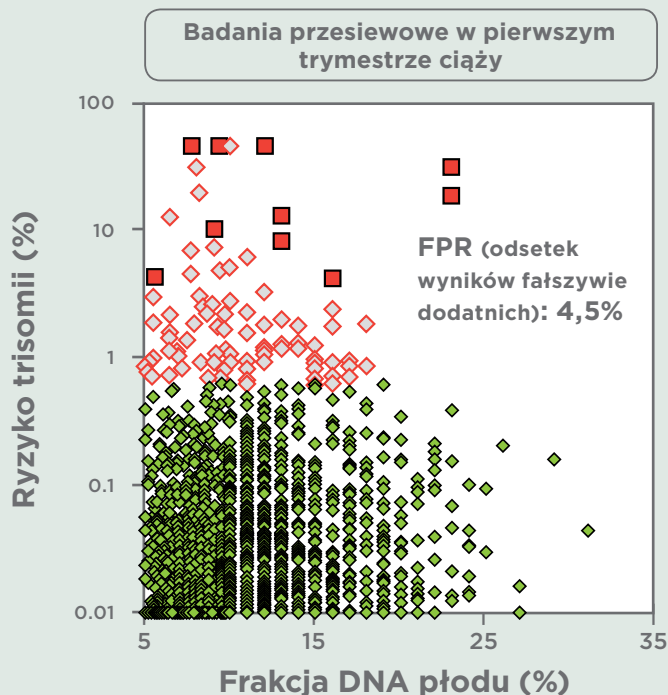
	Czułość testu	Odsetek wyników fałszywie dodatnich
T21	>99% (231 z 232)	<0,1%
T18	>98% (103 z 105)	<0,1%
T13	8 z 10	<0,1%

Analiza chromosomów X i Y zapewnia określenie płci płodu z >99% dokładnością. Test może być również wykorzystywany do oceny ryzyka zaburzeń w chromosomach płci, a dokładność testu różni się w zależności od wykrytego zaburzenia.⁷

- ▶ Jedyny nieinwazyjny test prenatalny, którego skuteczność oceniana była wyłącznie u kobiet w pierwszym trymestrze ciąży
- ▶ Wyniki u 99% pacjentek, od których próbkę pobrano w prawidłowy sposób
- ▶ 95% wyników otrzymano w ciągu 9 dni od otrzymania próbki⁷

Użyteczność kliniczna w ogólnej badanej populacji⁶

Nicolaides K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol* (2012); 207:374.e1-6.



■ Trisomia ◆ Fałszywie dodatni ◆ Brak trisomii

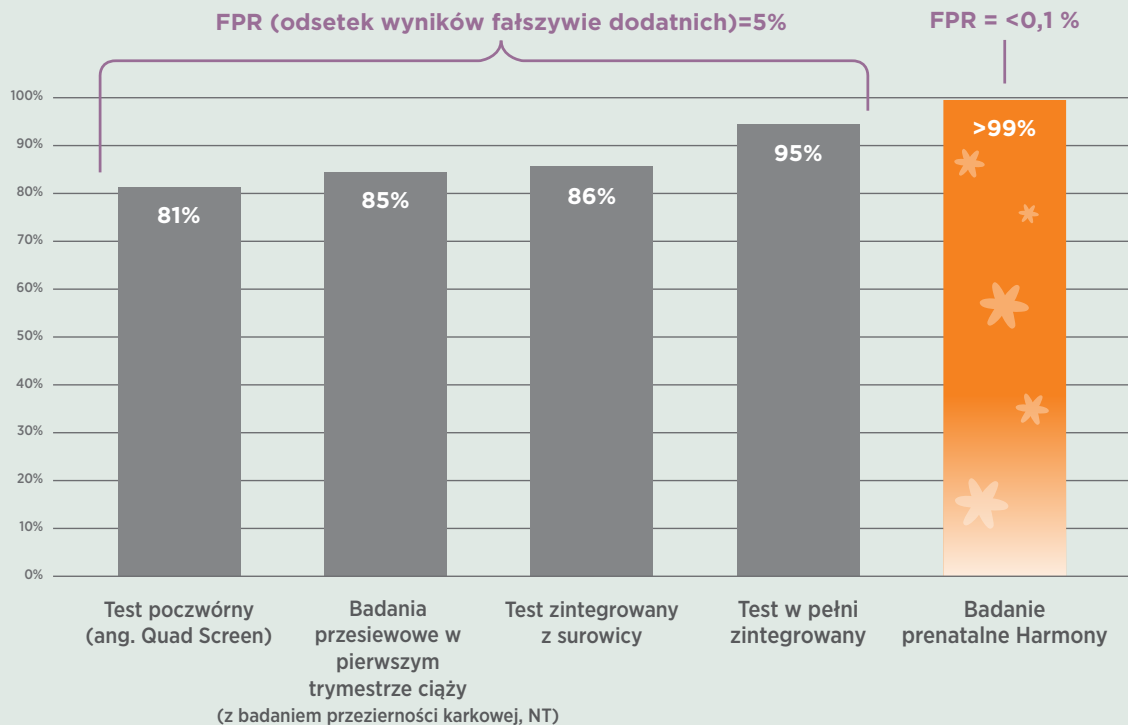
- ▶ Liczba pacjentek z tymi wynikami jest taka sama
- ▶ 10 przypadków trisomii 21 lub trisomii 18
- ▶ 1 939 przypadków braku trisomii

Dopasowane do potrzeb różnicowanej populacji pacjentek

- ▶ Test prenatalny Harmony wykrywa >99% przypadków trisomii 21 u płodu, a odsetek wyników fałszywie dodatnich wynosi <0,1%.
- ▶ Istnieje możliwość wykonania opcjonalnej analizy chromosomów X i Y w celu określenia płci dziecka oraz analizy chromosomów płciowych X,Y.
- ▶ Test nie jest przeznaczony do oceny ryzyka wystąpienia mozaikowości, częściowych trisomii lub translokacji.
- ▶ Test Harmony dostępny jest dla kobiet w ciąży pojedynczej lub bliźniaczej, także po zapłodnieniu in vitro.



Wyniki testów przesiewowych w kierunku trisomii 21^{4,7}



Test prenatalny Harmony został opracowany i jest wykonywany jako usługa laboratoryjna przez laboratorium kliniczne Ariosa Diagnostics, certyfikowane przez CLIA i znajdujące się w Kalifornii w USA.

Ariosa™, Harmony™ i Harmony Prenatal Test™ są znakami towarowymi firmy Ariosa Diagnostics, Inc.
© 2013 Ariosa Diagnostics, Inc. Wszystkie prawa zastrzeżone.
☎ +1 925-854-6246

1. Sparks, A.B., Struble, C.A., Wang, E.T., Song, K., Oliphant, A., Non-invasive Prenatal Detection and Selective Analysis of Cell-free DNA Obtained from Maternal Blood: Evaluation for Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.030.
2. Ashoor, G., Syngelaki, A., Wagner, M., Birdir, C., Nicolaides, K.H., Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.029.
3. Sparks, A.B., Wang, E.T., Struble, C.A., Barrett, W., et al., Selective analysis of cell-free DNA in maternal blood for evaluation of fetal trisomy. *Prenat Diagn* (2012); 32(1):3-9. doi: 10.1002/pd.2922. Epub 2012 Jan 6.

4. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al., Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
5. Ashoor, G., Syngelaki, A., Nicolaides, K.H., et al., Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, *ULTRASOUND Obstet Gynecol* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
6. Nicolaides K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol* (2012); 207:374.e1-6.
7. Internal data on file.