

F6

Kompletní CE IVD řešení illumina pro NIPT

Eva Dadáková

GeneTiCA s.r.o.

Neinvazivní prenatalní testy (NIPT – noninvasive prenatal testing) se ve světě staly již standardním vyšetřením nabízeným těhotným ženám. Tyto testy umožňují detekci nejčastějších chromozomálních aberací plodu od ukončeného 10. týdne těhotenství neinvazivní metodou bez rizika potratu v důsledku provedené aminocentézy či odběru choriových klků.

Illumina, technologický lídr NGS (next-generation sequencing), nabízí kompletní řešení VeriSeq NIPT Solution v2 založené na celogenomovém sekvenování fragmentů cfDNA získaných z periferní krve matky. Plně automatizovaný protokol zahrnuje celé workflow od přípravy vzorků až po analýzu dat a automatické vygenerování výsledného reportu. Vyšetření poskytuje informace nejenom o stavu aneuploidie chromozomů 21, 18, 13, X a Y, ale i o částečných duplikacích a delecích (alespoň 7Mb) u všech autozomů a informace o stavu aneuploidie u všech chromozomů, což je výhodou při detekci vzácných chromozomálních anomálií. Tento diagnostický CE IVD test je celosvětově nejrozšířenějším NIPT testem a jako jediný u nás je plně v souladu s podmínkami IVDR.

NIPT je nejcitlivější a nejspecifičtější screeningovou metodou pro detekci nejčastějších aneuploidií a mělo by být nabízeno těhotným bez ohledu na věk či míru rizika. Nabízení testu NIPT všem těhotným ženám podporuje mnoho odborných organizací, např. International Society for Prenatal Diagnosis – IPSD, American College of Medical Genetics and Genomics – ACMG či European Society of Human Genetics – ESHG. V případě pozitivního výsledku testu je doporučeno provést potvrzující diagnostické vyšetření. Tento produkt se nesmí používat jako jediný základ pro diagnostiku a další rozhodnutí týkající se řízení těhotenství.