



Panorama™
Next-generation NIPT

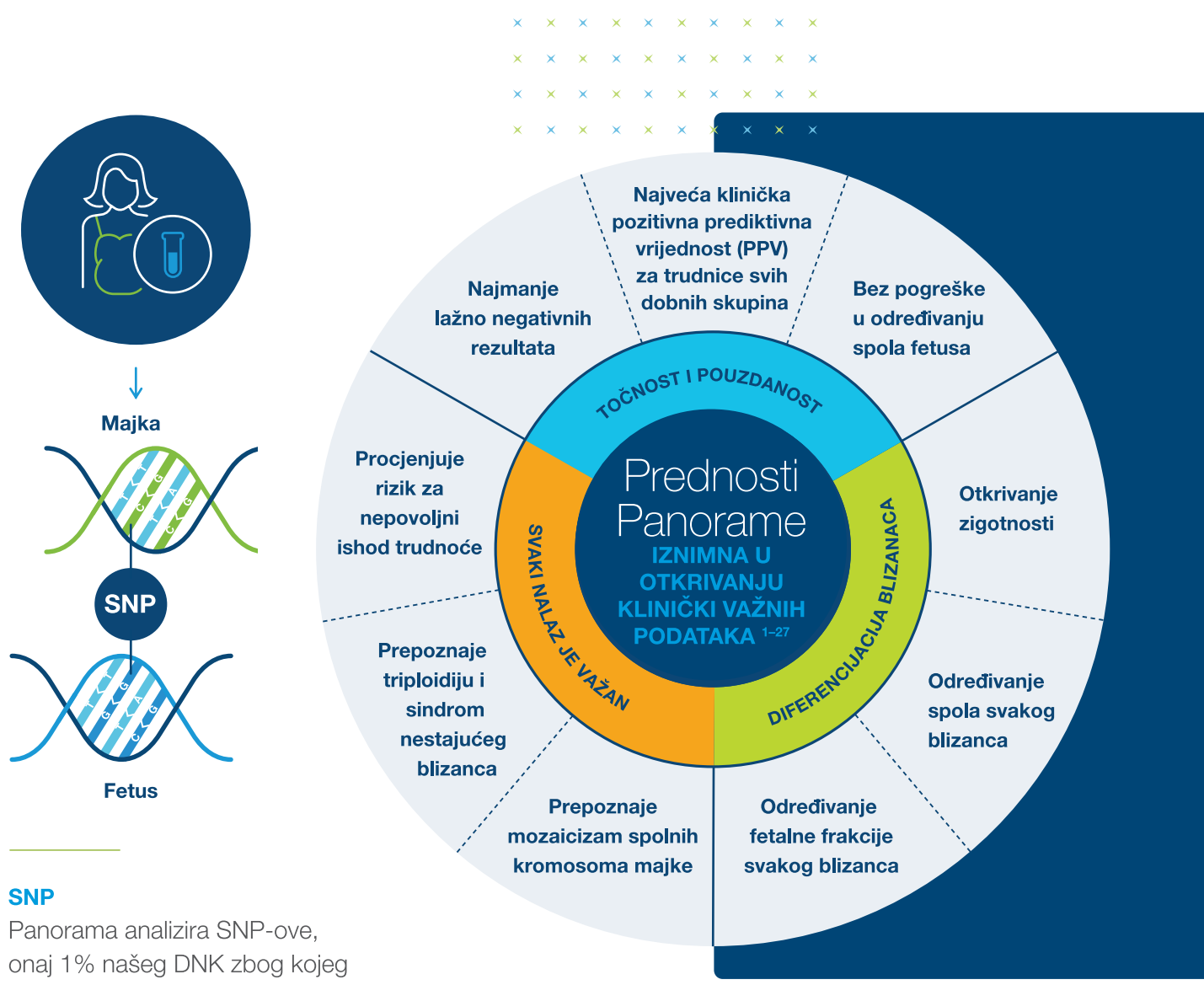
Otkrijte više s Panoramom AI

Jedini NIPT unaprijeđen umjetnom
inteligencijom

Samo NIPT koji koristi SNP tehnologiju pruža očekivanu učinkovitost

Temeljena na SNP (Single Nucleotide Polymorphism) tehnologiji, Panorama je:

- Stručno validiran NIPT
- Jedini NIPT koji u analizi na aneuploidije razlikuje DNK majke od DNK fetusa
- NIPT koji pruža jedinstvene, klinički validirane mogućnosti



SNP

Panorama analizira SNP-ove, onaj 1% našeg DNK zbog kojeg se međusobno razlikujemo. ²



Najpouzdaniji NIPT od sada unaprijeđen umjetnom inteligencijom (AI - Artificial Intelligence)

Panorama AI uči iz preko 2 milijuna obrađenih testova Natera laboratorija

Panorama AI kombinira umjetnu inteligenciju sa svojom SNP metodologijom čime osigurava pouzdane rezultate i onda kada je postizanje rezultata ograničeno.

- I dalje je najtočnija u industriji NIPT-a, sa značajno sniženom stopom nalaza “bez rezultata”
- Raste joj uspješnost detekcije mikrodelecije regije 22q11.2 ¹

Broj 1 s razlogom¹³

TESTOVA

2M+
testiranih

TRUDNICA

1.3M+
u studijama

SNP-OVA

13,392

PUBLIKACIJA

23+



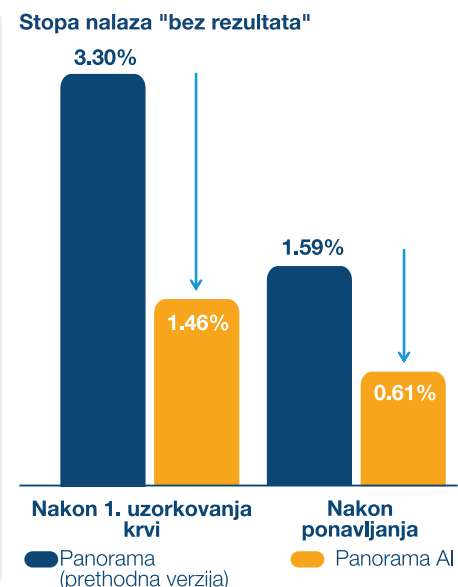
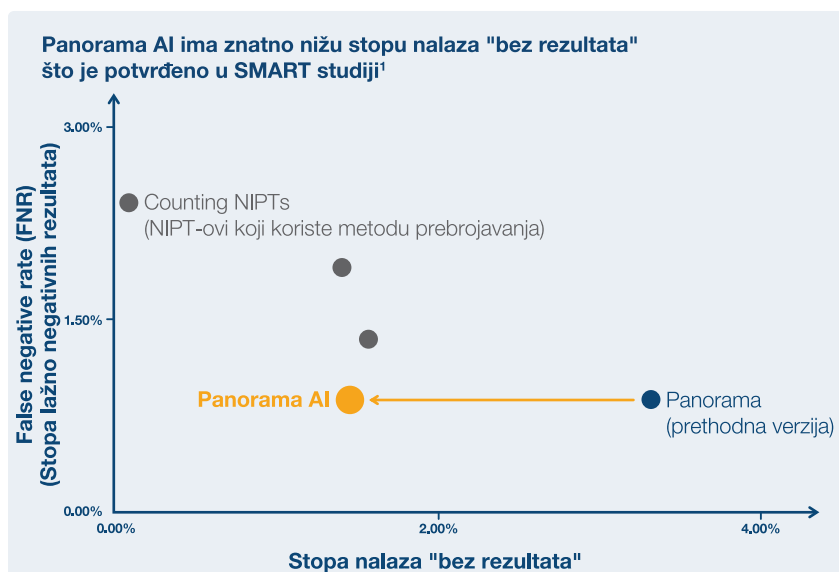
Preciznost Panoramae AI dokazana je u SMART studiji, jedinstvenoj studiji u kojoj su procjene rizika provjerene i za mikrodelecije^{1,5,6}

SMART
Registar mikrodelecija i aneuploidija temeljen na SNP-u.

TRUDNICA 20,000+ proučavano	LOKALITETA 21 globalnih centara	ISHOD ~90% slučajeva je dijagnostički potvrđeno*
---	---	--

Najveća točnost. Manje nalaza "bez rezultata".

Analiza dosadašnjih NIPT-ova pokazuje da je bilo došlo do kompromisa između točnosti NIPT-a i stope nalaza "bez rezultata". Panorama AI slomila je tu paradigmatu, pružajući najbolje od oba svijeta.^{1-4,14,15,18-20,23-25}



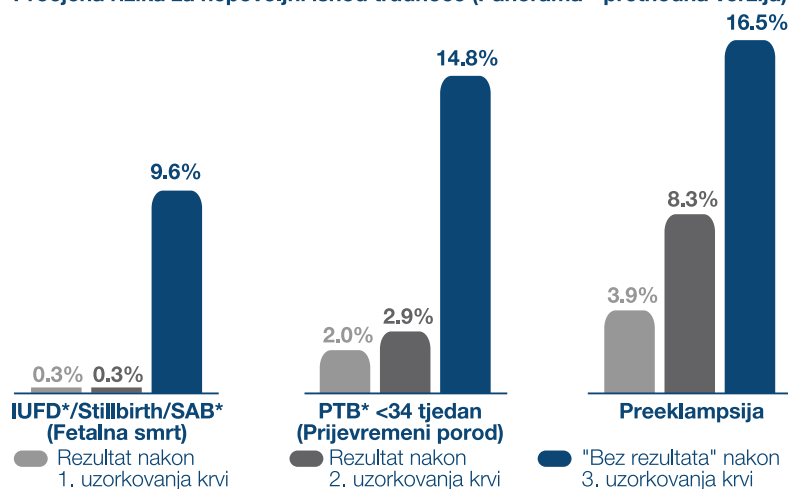
*Većina drugih studija ove vrste oslanja se na promatračku procjenu, a ne na genetsko dijagnostičko ispitivanje.



Nalaz "bez rezultata" poziva na pojačani nadzor trudnoće

SMART studija pokazala je da za trudnice koje ni nakon ponovnog uzorkovanja krvi nisu dobile rezultat, postoji povećani rizik za nepovoljni ishod trudnoće u odnosu na trudnice koje su dobile rezultat nakon ponovljenog uzorkovanja krvi.⁶

Procjena rizika za nepovoljni ishod trudnoće (Panorama - prethodna verzija)



Na temelju podataka koje je iznijela dr. Mary Norton na SMFM 2021.⁶

* Uključuje intrauterinu fetalnu smrt, mrtvorodenče, pobačaj i prekid trudnoće.

KLINIČKA VAŽNOST NALAZA "BEZ REZULTATA"

Panorama AI dodatno izučava ovu visoko rizičnu skupinu "bez rezultata" nakon ponovljenog izuzimanja krvi, pozivajući na pojačani nadzor trudnoće.^{6,13}

U ovakvim slučajevima preporučuje se:

- Pojačani nadzor zbog mogućnosti prijevremenog poroda i preeklampsije



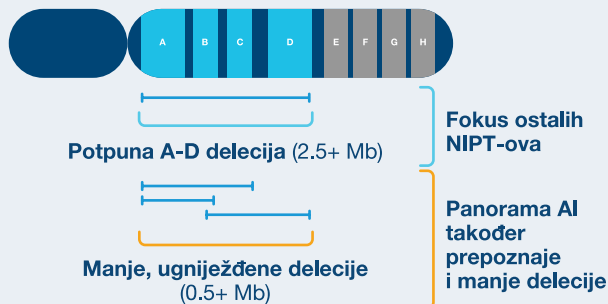
"Trudnice s neuspjelom cfDNA analizom trebale bi imati pojačani nadzor trudnoće."

MARY NORTON, MD

Najbolje rješenje za rano otkrivanje mikrolelecije regije 22q11.2

Panorama AI povećala je točnost detekcije mikrolelecije regije 22q11.2.⁵

Panorama AI može identificirati većinu delecija regije 22q11.2, uključujući male delecije od 0,5 Mb.⁵ Većina drugih NIPT-ova traži samo veće mikrolelecije - iznad 2,5 Mb.^{22,27}

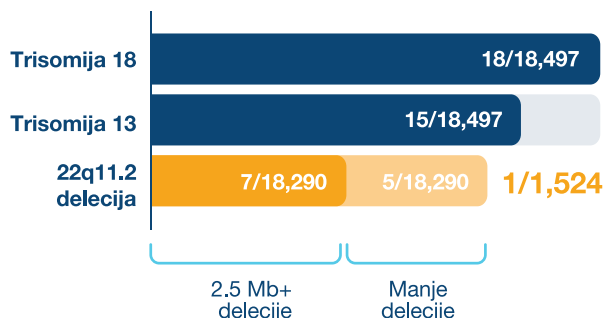


>99.9%
Osjetljivost⁵

83% **53%**
Osjetljivost⁵ PPV⁵

Potpune A-D delecije (2.5 Mb+) Potpune i ugniježdene delecije (0.5 Mb+)

Mikrolelecija 22q11.2 ima stopu pojavnosti sličnu stopama nekih uobičajenih trisomija^{1,5}



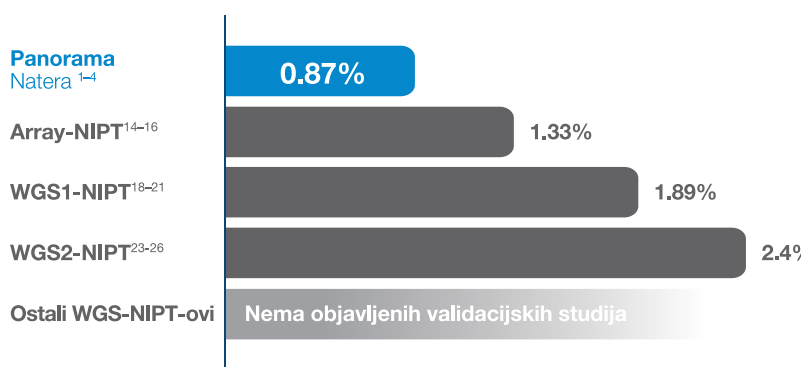
UČINKOVITA

Panorama AI povećala je svoju osjetljivost i više nego dvaput povećala (> 2X) pozitivnu prediktivnu vrijednost (PPV) za deleciju 22q11.2, naglašavajući važnost utjecaja ovog probira na brojne prenatalne/neonatalne intervencije potrebne u slučajevima ovog poremećaja.⁵

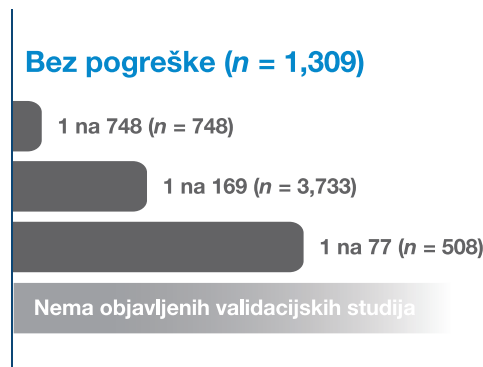
*IUFD=intrauterina fetalna smrt; SAB=spontani pobačaj; PTB=porod prije termina

Panorama zadržava vodeće tehnološke performanse kao i vodeću kliničku korist u jednoplodnim trudnoćama

Kombinirani lažno negativni rezultati u validacijskim studijama (T21, T18, T13)



Pogreške u određivanju spola u validacijskim studijama



Panorama pruža jedinstvene informacije koje omogućavaju bolje vođenje visokorizičnih blizanačkih trudnoća

Otkrivanje zigotnosti ključno je za pravilno vođenje blizanačke trudnoće i praćenje stanja poput sindroma transfuzije blizanaca (TTTS):

- Petina monokorionskih blizanaca pogrešno je identificirano ultrazvukom.²⁸
- Šestina pogrešno identificiranih slučajeva upućenih na fetoskopiju dosegnu IV stadij TTTS, dok kod jedne petine nastane fetalna/neonatalna smrt.²⁹

Prema ACOG i SMFM smjernicama, različite fetalne frakcije dizigotnih blizanaca otežavaju otkrivanje aneuploidije kod blizanca s niskom fetalnom frakcijom, ako drugi blizanac euploid ima visoku fetalnu frakciju.³⁰

Jedino Panorama NIPT može otkriti zigotnost

NULA
pogrešaka u otkrivanju
zigotnosti^{7*}

Samo Panorama određuje pojedinačnu fetalnu frakciju **

7%
dizigotnih blizanaca imaju
izrazito različite fetalne frakcije⁸

* Prema validacijskim studijama

** Za dizigotne blizance

Svaka trudnica zaslužuje Panoramu



„... [NIPT] bi se kao najosjetljiviji i najspecifičniji test probira za uobičajene aneuploidije ... trebao rastumačiti i ponuditi svim trudnicama bez obzira na njihovu dob i osnovni rizik.“³⁰

ACOG PRACTICE BULLETIN 226

ACOG smjernice uključuju te ističu jedinstvene mogućnosti NIPT-a temeljenog na SNP-u

ACOG SMJERNICE 226 ISTIČU ³⁰	Panorama SNP tehnologija ^{1-4,7-12}	METODA PREBROJAVANJA ("COUNTING") ^{14,15,18-20,23-25}
cf DNK test (NIPT) može se napraviti u blizanačkim trudnoćama	✓	✓
"...laboratorijska metoda koja koristi SNP analizu izvještava o zigoznosti kao i o pojedinim fetalnim frakcijama. "	✓	✗
"(U blizanačkoj trudnoći,) moguće je da bliznac s aneuploidijom ima manji doprinos fetalnoj DNK te time prikriva aneuploidiju."	✓	✗
Ističu znane uzroke lažno pozitivnih rezultata kod većine NIPT-ova <ul style="list-style-type: none"> • Sindrom nestajućeg blizanca ("vanishing twin") • Mozaicizam majke 	Obuhvaća	Ne obuhvaća
"Od svih NIPT metoda, SNP metoda jedina može prepoznati triploidiju "	✓	✗
"...manja pojavnost fetalnih trisomija u mlađih trudnica rezultira... nižom PPV (pozitivnom prediktivnom vrijednošću)..."	Potkrijepljena je brojnim objavljenim kliničkim publikacijama o PPV-u	Raspoloživi analitički podaci za PPV

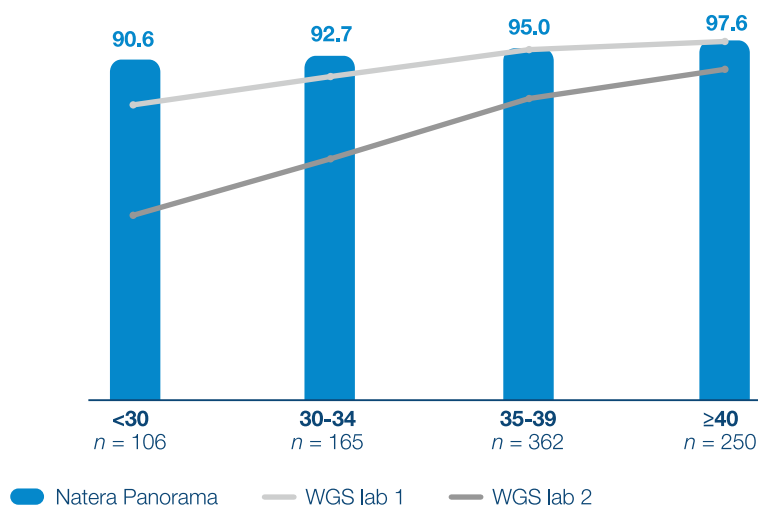
Klinička korist Panoramе

Diferencijacija blizanaca

Svaki nalaz je važan

Točnost i pouzdanost

PPV prikazan po dobnim skupinama za trisomiju 21, prema rezultatima velike studije rađene na milijun pacijenata.^{12,13,31,32}



PPVs

Čvrsti klinički dokazi s visokim PPV-ovima u svim dobnim skupinama.



Rezultati

Jasna izvješća s kompletnim validiranim informacijama za svaku testiranu aneuploidiju.

Panorama testira:

Jednoplodne trudnoće

- Trisomije 21, 18, 13
- Monosomija X
- Triploidija
- Trisomije spolnih kromosoma*
- Sindrom delecije 22q11.2 (opcija)
- Dodatni mikrodelecijski sindromi (opcija)
- Fetalni spol (opcija)

Blizanačke trudnoće:

- Zigotnost
- Trisomije 21, 18, 13
- Fetalni spol za svakog blizanca (opcija)

Ako testiranje otkrije monozigotnu blizanačku trudnoću, Panorama može dodatno testirati

- Monosomija X
- Trisomije spolnih kromosoma*
- Sindrom delecije 22q11.2 (opcija)

Donorske trudnoće ili surogat trudnoće (isključivo jednoplodne trudnoće)

- Trisomije 21, 18, 13
- Fetalni spol (opcija)

References

1. Dar et al. Multicenter prospective study of SNP-based cfDNA screening for aneuploidy with genetic confirmation in 18,497 pregnancies. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Virtual Meeting. Oral Presentation. Jan 25-30, 2021
2. Pergament et al. *Obstet Gynecol*. 2014 Aug; 124(2 Pt 1):210-3
3. Nicolaides et al. *Prenat Diagn*. 2013 June; 33(6):575-9
4. Ryan et al. *Fetal Diagn Ther*. 2016;40(3):219-223
5. Dar et al. Multicenter prospective study of SNP-based cfDNA for 22q11.2 deletion in 18,290 pregnancies with genetic confirmation. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Virtual Meeting. Oral Presentation. Jan 25-30, 2021
6. Norton et al. Perinatal and genetic outcomes associated with no call cfDNA results in 18,497 pregnancies. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Virtual Meeting. Oral Presentation. Jan 25-30, 2021
7. Norwitz et al. *J Clin Med*. 2019 Jun; 8:937
8. Hedriana H et al. *Prenat Diagn*. 2020 Jan;40(2):179-184
9. Nicolaides et al. *Fetal Diagn Ther*. 2014;35(3):212-7
10. McKanna T et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019;53(1):73-79
11. Martin KA et al. *Am J Obstet Gynecol*. MFM 2020;2:100152
12. DiNonno W, et al. *J Clin Med*. 2019 Aug; 8:1311
13. Natera internal data on file
14. Stokowski et al. *Prenat Diagn*. 2015 Dec; 35(12):1243-6
15. Jones et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2018 Feb;51(2):275-276
16. Hooks et al. *Prenat Diagn*. 2014;34(5):496-499
17. Schmid et al. *Fetal Diagn Ther*. 2017, DOI: 10.1159/000484317
18. Palomaki et al. *Genet Med*. 2011 Nov; 13(11):913-20
19. Palomaki et al. *Genet Med*. 2012 Mar; 14(3):296-305
20. Porreco et al. *Am J Obstet Gynecol*. 2014;211:365.e1-12
21. Mazloom et al. *Prenat Diagn*. 2013 Jun;33(6):591-7
22. Tynan et al. *Society for Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Las Vegas, Nevada. Jan 23-28, 2017
23. Sehnert et al. *Clin Chem*. 2011 Jun;57(7):1042-1049
24. Bianchi et al. *Obstet Gynecol*. 2012 May; 119(5):890-901
25. Bianchi et al. *N Engl J Med*. 2014;370:799-808
26. Verinata white paper. Analytical validation of the Verifi prenatal test. 2012
27. Commercial protocol not validated; Illumina marketing materials cite "Srinivasan et al. *Am J Hum Genet*. 2013 Feb 7; 92(2): 167-176" which does not match number of reads used in commercial testing
28. Blumenfeld et al. *J Ultrasound Med*. 2014 Dec;33(12):2187-92
29. Baud et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014; 44: 205-209
30. ACOG Practice Bulletin 226. *Obstet Gynecol*. 2020 Oct;136(4):859-867.
31. Myriad Women's Health website accessed Oct 23 2019
32. Progenity Innatal Clinician Guide.

201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 | 1.650.249.9090 | Fax 1.650.730.2272 | www.natera.com

The tests described has been developed and its performance characteristics determined by the CLIA-certified laboratory performing the test. The test has not been cleared or approved by the US Food and Drug Administration (FDA). Although FDA is exercising enforcement discretion of premarket review and other regulations for laboratory-developed tests in the US, certification of the laboratory is required under CLIA to ensure the quality and validity of the tests. Panorama TM is a non-invasive prenatal test (NIPT) based on cell-free DNA analysis and is considered a prenatal screening test, not a diagnostic test. Before making any treatment decisions, all women should discuss their results with their healthcare provider, who can recommend confirmatory, diagnostic testing where appropriate. CAP accredited, ISO 13485 certified, and CLIA certified. © 2021 Natera, Inc. All Rights Reserved. PAN_MD_BR_PanoramaAI_INTL_20200208_NAT-8020396

Seqventia d.o.o. | Mandaličina ulica 10A, 10000 Zagreb | www.panorama-test.hr

*Reported when suspected

 **natera**[®]
Conceive. Deliver. Thrive.


seqventia[®]
www.seqventia.eu