NIFTY® mono

Неинвазивен пренатален скрининг за моногенни заболявания



NIFTY® Mono
Скринингов тест за 200+ моногенни заболявания

Характеристика на доминантните моногенни заболявания

Висока обща честота

Доминантните моногенни заболявания съставляват повече от 50% от моногенните заболявания, като общата честота на случаите на изследваните 200+ целеви заболявания е по-висока от 1/400.

Трудни за идентифициране преди раждането

Доминантните моногенни заболявания в 74% от случаите възникват от новопоявили се мутации. Тези заболявания не се унаследяват, като не е необходимо засегнатият плод да има пренатална фенотипна изява, а ултразвуковите находки се откриват само по средата или в края на бременността. От клинична гледна точка за тези заболявания липсва ефективна методика за ранен скрининг и често са погрешно диагностицирани преди раждането.

Трудни за лечение след раждането

Заболяванията в обхвата на теста са тежки и могат да доведат до летален изход, тератогенност и увреждания. За повечето от тях липсват ефективни методи за лечение.

Неинвазивното пренатално изследване за множество моногенни заболявания може ефективно да допринесе за профилактиката и контрола на доминантните моногенни заболявания.

Описание на продукта

Тестът NIFTY® Mono прави оценка на риска от развитие на 202 доминантни моногенни заболявания, свързани с патогенни или възможно патогенни мутации в 155 таргетни гена, като за целта от майката се взимат 10 mL периферна кръв. Анализът включва двойно уникално молекулярно индексиране (UMI) за подготовка на библиотеки като се анализират фетални фрагменти на свободна ДНК изолирана от периферната кръв на майката взета по време на бременността. Използва се таргетна технология за улавяне на целевия регион с високоефективно секвениране в комбинация с биоинформатична технология за анализ. UMI анализът може значително да намали проблема с фалшиво положителните резултати от отклоненията в PCR амплификацията или въвеждането на погрешни бази по време на техническата обработка на библиотеките, като има много висока специфичност и чувствителност.

Наименование на продукта:	NIFTY® Mono Скринингов тест за 200+ моногенни заболявания
Обхват на изследването:	Оценка на риска за 202 доминантни моногенни заболявания, свързани с патогенни или вероятно патогенни варианти в 155 гена
Метод на техническа библиотечна подготовка:	Двойно UMI + улавяне на целевия регион
Метод на изследване:	Високоефективно секвениране
Дълбочина на секвениране:	Средна дълбочина > 800 x
Чувствителност*:	>99%
Специфичност*:	>99%
Време на изпълнение:	22 работни дни

*Данните за ефективността на продукта се базират на справка на данните от проведените тестове за научноизследователска и развойна дейност.

Предмет на тестване

В каква гестационна възраст може да се извърши тестът

10 седмици$^{+\ 0\ дни}$ до **24** седмици$^{+\ 6\ дни}$

За кого е подходящ теста?

Всички бременни с едноплодна бременност, които искат да намалят риска от раждане на дете с моногенно заболяване, с помощта на неинвазивно пренатално изследване, които не са фамилно обременени с моногенни заболявания и имат нормален фенотип.

*За специфичната тествана популация, моля, виж формуляра за подаване и информираното съгласие за NIFTY® Mono.

Използвана литература:

[1] Yang, Y. et al. Molecular Findings Among Patients Referred for Clinical Whole-Exome Sequencing[J]. JAMA, 2014, 312(18):1870-1879
[2] https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/
[3] Toriello H V, Meck J M. Statement on guidance for genetic counseling in advanced paternal age[J]. Genetics in Medicine, 2008, 10(6):457-460
[4] Kong A, Frigge M L, Masson G, et al. Rate of de novo mutations, father's age, and disease risk[J]. Nature, 2012, 488(7412):471-475