

Opublikowane w New England Journal of Medicine ¹(NEJM) przełomowe wyniki dokumentujące niezwykłą dokładność testu Harmony™ w przesiewowych badaniach prenatalnych w ogólnej populacji ciężarnych.

W opublikowanych w NEJM¹ pierwszych o takiej skali, prospektywnych badaniach ze ślełą próbą w ogromnej grupie ciężarnych, wykazano, że Harmony™ Prenatal Test góruje dokładnością oceny ryzyka trisomii 21 (zespołu Downa) nad klasycznym, przesiewowym badaniem opracowanym dla pierwszego trymestru ciąży. Eksperymentem klinicznym objęto 19 000 ciężarnych z różnych grup ryzyka i w różnym wieku. Wyniki są jednoznaczne:

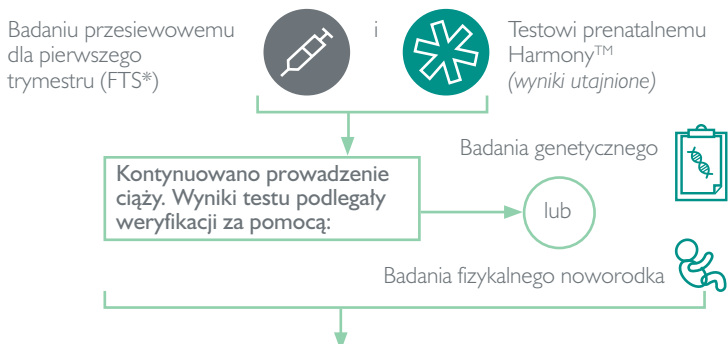
Harmony™ - molekularny, nieinwazyjny test prenatalny, NIPT (ang. Noninvasive prenatal testing) istotnie przewyższa, standardową procedurę przesiewową dla trisomii 21: FTS* (ang. First Trimester Screening).

Grupa objęta badaniami klinicznymi

Kobiety w wieku 18-48 lat (średnia: 30 lat) w pojedynczej ciąży, w wieku ciążowym 10-14 tygodni.

Protokół badania klinicznego

Do badania włączono 18 955 kobiet, które poddano równocześnie



Wyniki obu: FTS* i Harmony oraz komplet danych uzyskano dla n= 15 841 kobiet

Wyniki badania klinicznego (n= 15841)	FTS*	Harmony™ Prenatal Test	P
Wskaźnik wykrywalności (ciąże z zespołem Downa prawidłowo określone jako ciąże o wysokim ryzyku zespołu Downa)	79%	100%	0,008
Wskaźnik wyników fałszywie dodatnich (ciąże prawidłowe błędnie określone jako ciąże o wysokim ryzyku zespołu Downa)	5,4%	0,06%	<0,001
Dodatnia wartość predykcyjna (PPV) (prawdopodobieństwo wykrycia zespołu Downa testem, oparte na wskaźniku wyników fałszywie dodatnich i prevalencji (zapadalności))	3,4%	81%	<0,001

* FTS obejmuje oznaczanie w surowicy ciążarnej PAPP-A i całkowitej HCG lub wolnej podjednostki beta HCG oraz pomiar przezierności karkowej płodu.



90-krotna redukcja wyników fałszywie dodatnich

854 z 15 803 Wyniki fałszywie dodatnie w FTS*

9 z 15 803 Wyniki fałszywie dodatnie w Harmony



Niezwykła dokładność wyników

Więcej niż 1 na 5 ciąży z zespołem Downa pozostaje niewykryta za pomocą FTS*. Harmony bardzo istotnie przewyższa FTS*.

30 z 38 Czułość wykrywania zespołu Downa w FTS*

38 z 38 Czułość wykrywania zespołu Downa w Harmony



Nieźródlna dokładność Harmony uzyskana dzięki

- Technice DANSR™ (Digital Analysis of Selected Regions) - zastrzeżonej technologii selektywnej amplifikacji genomowych loci.
- Algorytmowi FORTE™ - algorytmowi obliczeń ryzyka uwzględniającemu analizę frakcji cfDNA, wiek matki i wiek ciążowy, indywidualizującemu ryzyko.

Istnieje wiele istotnych argumentów, przemawiających za wyborem Harmony jako testu NIPT o najwyższych standardach jakości.

1. Wiarygodność danych charakteryzujących test.

- Harmony jest najpełniej udokumentowanym testem, walidowanym w klinicznym eksperymencie ze ślepą próbą, obejmującym grupę 22 000 ciężarnych kobiet.^{1,3-11}
- Tylko tak uzyskane dane kliniczne są w pełni wiarygodne. Nie mogą być zastępowane przez opracowania przygotowane dla instytucji odpowiedzialnych z rejestracją procedur lub przez wyniki uzyskane w tzw. wewnętrznych badaniach wykonanych przez producenta.

2. Ukierunkowanie testu na badanie materiału pochodzącego wyłącznie od płodu.

- Najnowsze dane wskazują, że trzy z pięciu komercyjnych testów NIPT sygnalizują obecność prawidłowego DNA płodu w próbkach krwi kobiet nie będących w ogóle w ciąży. W próbkach tego typu Harmony raportuje niewystarczającą ilość płodowego cfDNA (cffDNA) i w konsekwencji niemożność oceny ryzyka.²
- Harmony dokładnie mierzy, rejestruje i raportuje procent płodowego DNA w każdej analizowanej próbce i generuje wynik wyłącznie wtedy, gdy wykryta ilość płodowego DNA jest wystarczająco duża dla miarodajności wyniku.
- Jest to istotne, gdyż w części przypadków ilość płodowego DNA jest zbyt mała albo wprost nieoznaczalna. Niemożność dokładnego pomiaru płodowego DNA powoduje, że wtedy wynik opiera się wyłącznie na pomiarach DNA matki. Zwiększa to ryzyko wyniku „falszywie ujemnego” i powoduje rozbieżności w określeniu płci płodu, zwiększając odsetek błędnych wyników do 2,6%.¹²

Harmony warto wybrać ze względu na:

- Niedosięgniętą dokładność wyników bez względu na wiek ciężarnych i grupę ryzyka
 - wykazaną w grupie 22 000 kobiet w różnym wieku, z zastosowaniem ślepej próby,
 - o mniejszym niż 0,1% odsetku wyników fałszywie dodatnich dla Trisomii 21.
- Powszechność stosowania - test przeprowadzony u ponad 500 000 kobiet w ponad 100 krajach.
- Możliwość wykonywania począwszy od 10 tygodnia.
- Możliwość minimalizacji wskazań dla badań inwazyjnych przez redukcję ilości wyników fałszywie dodatnich.

1. Norton M et al, NEJM DOI: 10.1056/NEJMoa11407349 (opublikowane online 1 kwietnia 2015)

2. T.Takoudes, B. Hamar DOI: 10.1002/uog.14715.

3. Sparks AB et al., Am. J Obstet Gynecol. 2012 Apr;206(4):319.e1-9.

4. Ashoor G et al., Am. J Obstet Gynecol. 2012 Apr;206(4):322.e1-5.

5. Norton M et al., Am. J Obstet Gynecol. 2012 Aug;207(2):137.e1-8.

6. Nikolaides KH et al., Am. J Obstet Gynecol. 2012 Nov;207(5):374.e1-6.

7. Ashoor G et al., Ultrasound Obstet Gynecol. 2013 Jan;41(1):21-5.

8. Verweij EJ et al., Prenat Diagn. 2013 Oct;33(10): 996-1001.

9. Hooks J et al., Prenat Diagn. 2014 May;34(5): 496-9.

10. Nikolaides K et al., Fetal Diagn Ther. 2014; 35(1):1-6.

11. Gil M et al., Fetal Diagn Ther. 2014; 35:204-11.

12. www.illumina.com

W Polsce badanie zlecisz w sieci:

Diagnostyka Sp. z o.o.

Najbliższej placówki szukaj na: www.diagnostyka.pl, e-mail: lab@diag.pl

