CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE



Nieinwazyjne badanie prenatalne

CentoNIPT

Wiedza ekspercka, której można zaufać



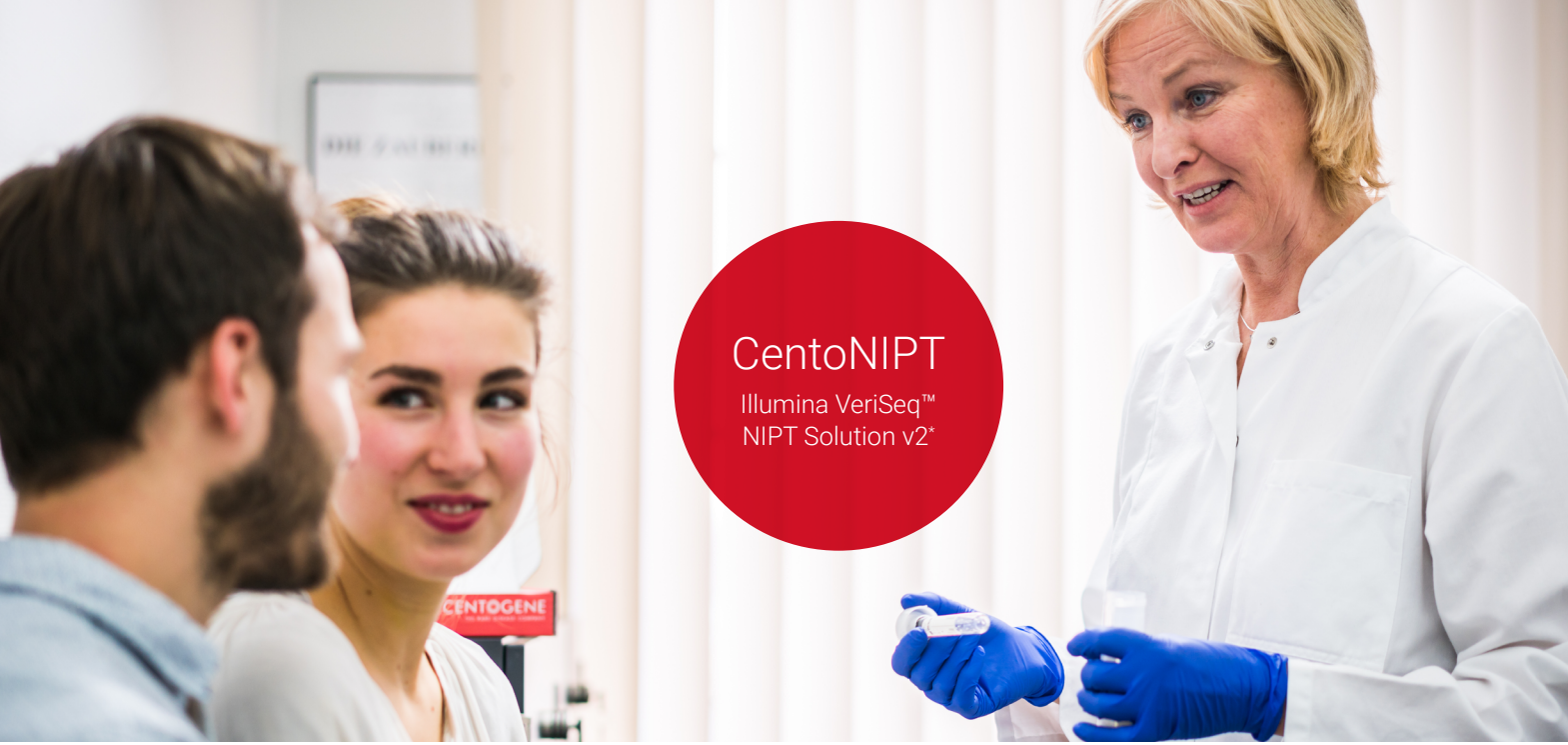
Wiedza ekspercka, której można zaufać

Konwencjonalna diagnostyka prenatalna w kierunku aberracji chromosomowych płodu opiera się na biopsji kosmówki lub amniopunkcji. Są to procedury inwazyjne, które wiążą się z niewielkim ryzykiem powikłań, zależnym m.in. od rodzaju procedury i doświadczenia ośrodka. W większości krajów stanowią standard postępowania ze względu na wysoką dokładność i szeroki zakres wykrywanych nieprawidłowości.

Badanie CentoNIPT oferowane przez CENTOGENE to nieinwazyjne badanie prenatalne, które zapewnia szybką i dokładną ocenę przesiewową w kierunku najczęstszych aberracji chromosomowych płodu (trisomie 21, 18, 13 oraz X0, XXY, XXX, XYY).

Badanie CentoNIPT wykonuje się z jednej próbki krwi matki; łączy ono najnowszą technologię NGS z raportowaniem medycznym najwyższej jakości. Zapewnia wysoką czułość przesiewową dla trisomii 21, 18 i 13, przy odrębnej roli ultrasonografii, w tym oceny przezierności karkowej.

Nasza wiedza medyczna pozwala zapewnić Państwu i Państwa pacjentom wiarygodną, dobrze udokumentowaną interpretację wyników.



Badanie CentoNIPT to genetyczne nieinwazyjne badanie prenatalne (NIPT) służące do badania przesiewowego w kierunku najczęstszych aberracji chromosomowych płodu (trisomie 21, 18 lub 13 oraz opcjonalnie aneuploidie chromosomów płci). Badanie CentoNIPT Expanded obejmuje badanie przesiewowe w kierunku trisomii 21, 18, 13, rzadkich aneuploidii autosomalnych (RAA), wariantów liczby kopii (CNV) ≥7 Mb w autosomach oraz opcjonalnie aneuploidii chromosomów płci. Opcjonalnie można zlecić raportowanie płci płodu. Nasze badanie łączy najnowszą technologię sekwencjonowania nowej generacji (NGS) z eksperckim raportowaniem medycznym.

- NIPT to badanie przesiewowe oparte na analizie próbki krwi matki, bez ryzyka związanego z inwazyjną diagnostyką prenatalną
- Wyniki w ciągu 5 dni roboczych
- Kompleksowy raport od naszych ekspertów medycznych
- Badanie od 10. tygodnia ciąży**
- Wymagane 7–10 ml krwi matki
- Akredytacja CAP i certyfikacja CLIA oraz w pełni zwalidowane procesy analizy próbek
- Możliwa jest również analiza ciąż bliźniaczych (jedno- i dwujajowych)***

* Odczynniki do przygotowania próbek i oprogramowanie analityczne mają oznakowanie CE-IVD
** Uwaga: w Niemczech płeć płodu może zostać ujawniona ciężarnej wyłącznie po zakończeniu 12. tygodnia ciąży od zapłodnienia i za jej zgodą (§ 15 ust. 1 ustawy o diagnostyce genetycznej). Prosimy o przestrzeganie przepisów obowiązujących lokalnie w tym zakresie.
*** W ciążach bliźniaczych nie można wykryć aneuploidii chromosomów płci

Aberracje chromosomowe płodu

Około 1% wszystkich dzieci rodzi się z aberracją chromosomową, która może powodować niepełnosprawność fizyczną lub intelektualną. Około 70% zespołów uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi wynika z trisomii 21, 18 lub 13, a 10% z zespołu Turnera (monosomia X). Ryzyko trisomii istotnie wzrasta wraz z wiekiem matki.

Częste aneuploidie autosomalne	Czułość	Swoistość
Trisomia 21 Zespół Downa	> 99,9%	99,9%
Trisomia 18 Zespół Edwardsa	> 99,9%	99,9%
Trisomia 13 Zespół Pataua	> 99,9%	99,9%

Rzadkie aneuploidie autosomalne	Czułość	Swoistość
Oszacowanie % (n/N)	96,4% (27/28)	99,80% (2001/2005)
Dwustronny 95% CI	82,3%, 99,4%	99,49%, 99,92%

Częściowe delecje i duplikacje (CNV ≥7 Mb) w autosomach	Czułość	Swoistość
Oszacowanie % (n/N)	74,1% (20/27)	99,80% (2000/2004)
Dwustronny 95% CI	55,3%, 86,8%	99,49%, 99,92%

Aneuploidie chromosomów płci i płeć płodu	Zgodność z wynikami badań cytogenetycznych
XX	100,0%
XY	100,0%
XO Zespół Turnera	90,5%
XXX Zespół potrójnego X	100,0%
XXY Zespół Klinefeltera	100,0%
XYY Zespół Jacobsa	91,7%

Wyniki i ograniczenia

CentoNIPT i CentoNIPT Expanded to badania przesiewowe przeznaczone do wykrywania aberracji chromosomowych płodu od 10. tygodnia ciąży. CentoNIPT obejmuje badanie przesiewowe w kierunku częstych aneuploidii autosomalnych (trisomie 21, 18, 13). CentoNIPT Expanded obejmuje badanie przesiewowe w kierunku zwiększonego ryzyka częstych aberracji chromosomowych płodu, rzadkich aneuploidii autosomalnych (RAA) oraz autosomalnych CNV ≥7 Mb. W ciąży pojedynczej opcjonalnie można wykrywać aneuploidie chromosomów płci. Żadne z tych badań nie pozwala jednak w pełni wykluczyć aberracji chromosomowych, klinicznie istotnych CNV (np. mikrodelecji), innych chorób genetycznych (np. chorób jednogenowych) ani wad wrodzonych (np. wad cewy nerwowej). CentoNIPT Expanded nie wykrywa wszystkich CNV ani aberracji strukturalnych; nie ocenia rearanżacji zrównoważonych, mozaikowatości niskiego stopnia, CNV <7 Mb, chorób jednogenowych ani wariantów sekwencji, a CNV analizuje wyłącznie w autosomach (nie w chromosomach płci). Użyteczność kliniczna badań przesiewowych w kierunku RAA (z wyłączeniem chromosomów 13, 18, 21) oraz CNV ≥7 Mb pozostaje ograniczona (wytyczne ACMG, PMID: 36524989). Parametry badania dla RAA i CNV ≥7 Mb są niższe niż dla częstych trisomii (13, 18, 21), co według oczekiwań skutkuje wyższym odsetkiem wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych.

Parametry badania zostały zwalidowane przede wszystkim dla ciąż pojedynczych. W ciążach bliźniaczych można wykryć aneuploidie autosomalne i CNV w całym genomie, jednak nie można ich przypisać konkretnemu płodowi, a czułość i swoistość są obniżone. Płeć płodu można opcjonalnie określić w ciąży pojedynczej; w ciąży bliźniaczej można określić jedynie obecność chromosomu Y, dlatego płci nie można przypisać konkretnemu bliźnięciu.

Przewaga CENTOGENE

CENTOGENE oferuje kompleksowy pakiet: od NIPT w kierunku najczęstszych aneuploidii chromosomowych po prenatalne sekwencjonowanie całego eksomu / całego genomu. Po urodzeniu oferujemy badania biomarkerów oraz całą ofertę badań genetycznych, w tym specjalistyczną analizę genetyczną dla ciężko chorych noworodków na oddziałach intensywnej terapii.

Wysoka czułość i swoistość

Badanie CentoNIPT łączy NGS ze zintegrowanym pomiarem frakcji płodowej, również przy frakcji poniżej 4%. Zapewnia to najniższy odsetek niepowodzeń technicznych i może ograniczyć liczbę niepotrzebnych procedur inwazyjnych. Wynik wysokiego ryzyka wymaga diagnostyki potwierdzającej (biopsja kosmówki lub amniopunkcja).

Szybkie i dokładne wyniki

Nasze zoptymalizowane procesy umożliwiają przygotowanie kompleksowych, wysokiej jakości raportów medycznych ze zwalidowanymi wynikami w ciągu pięciu dni roboczych.



Czy mają Państwo już zestaw startowy CentoNIPT®?



Przygotowanie próbki matki z użyciem indywidualnego zestawu startowego CentoNIPT®



Zamówienie badania na platformie CentoPortal® z użyciem kodu NI z probówki CentoNIPT



Zapakowanie i wysyłka próbki w zestawie startowym CentoNIPT® – **bezpłatnie**



Przetworzenie próbki i wyniki w ciągu 5 dni roboczych



Pobranie raportu

Mają Państwo pytania? **Prosimy o kontakt.**

Uwaga: badania CentoNIPT i CentoNIPT Expanded nie są dostępne w USA.

Informacje i poglądy przedstawione w niniejszej broszurze stanowią najlepszą wiedzę i przekonanie autora, z zachowaniem należytej staranności zawodowej. Ani autor, ani CENTOGENE, ani żadna osoba działająca w ich imieniu nie ponoszą odpowiedzialności za wykorzystanie, interpretację, wnioski, uogólnienia ani dalsze przekazywanie informacji, danych i/lub faktów zawartych w niniejszej broszurze lub z nimi związanych. Nie udziela się żadnej gwarancji, wyraźnej ani dorozumianej, i nie przyjmuje się żadnej odpowiedzialności prawnej za dokładność, kompletność ani przydatność informacji, danych i/lub faktów ujawnionych i przedstawionych w niniejszej broszurze. Nieinwazyjne badanie prenatalne (NIPT) oparte na analizie wolnego pozakomórkowego DNA z krwi matki jest badaniem przesiewowym, a nie diagnostycznym. Wyniki badania nie mogą stanowić jedynej podstawy rozpoznania. Przed podjęciem jakiejkolwiek nieodwracalnej decyzji dotyczącej ciąży konieczne jest badanie potwierdzające.

POWERED BY illumina®

CentoNIPT, CentoNIPT Expanded i CENTOGENE, wszelkie powiązane logotypy oraz wszystkie powiązane zarejestrowane lub niezarejestrowane znaki towarowe CENTOGENE są własnością CENTOGENE GmbH. Wszystkie znaki podmiotów trzecich – ® i ™ – są własnością ich odpowiednich właścicieli. Illumina® i logo Powered by Illumina™ są znakami towarowymi Illumina, Inc. w USA i innych krajach.

Więcej informacji
centogene.com

Zamówienia
centoportal.com

CAP ACCREDITED COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

ISO 15189 CAP ACCREDITED COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

LABEL-469 V1.0 Listopad2026