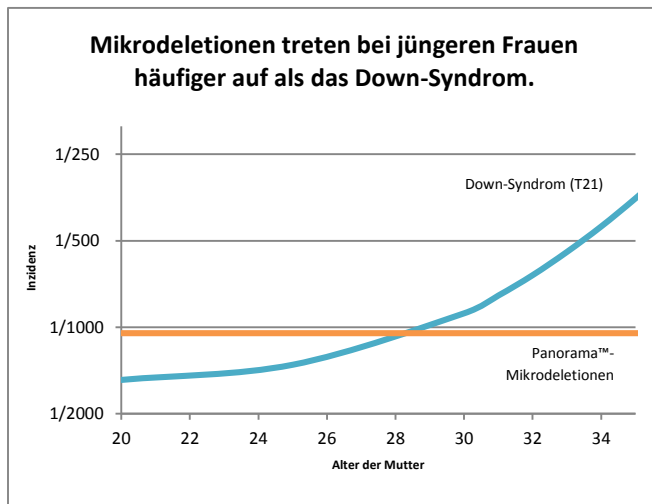
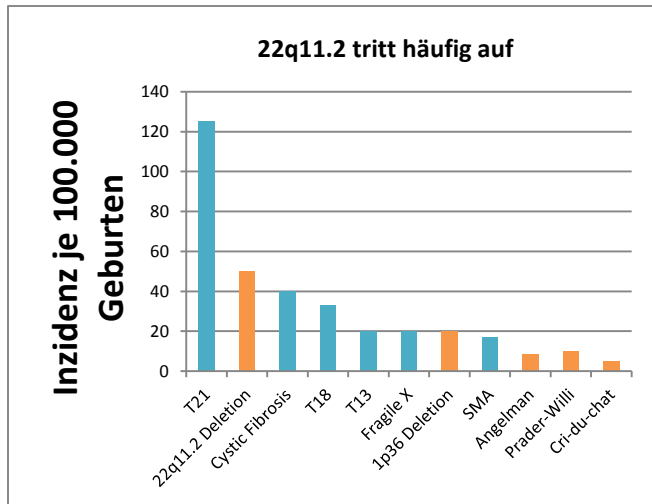


## MIKRODELETIONSSYNDROME

Neben den Basisscreenings nach T21, T18, T13, Triploidie und Geschlechtchromosomenanomalien führt Panorama™ jetzt auch Screenings nach den häufigsten und schwersten Mikrodeletionssyndromen durch.



### Warum nach Mikrodeletionssyndromen screenen?

- SIE TRETEN HÄUFIG AUF UND IHRE AUSWIRKUNGEN KÖNNEN SCHWERWIEGEND SEIN.
- SIE BLEIBEN OFTMALS UNDIAGNOSTIZIERT.
- DAS RISIKO IST BEI MÜTTERN JEDEN ALTERS GLEICH.
- DIE BETROFFENEN SPRECHEN GUT AUF FÖRDERUNG IM FRÜHEN KINDESALTER AN

### Wissenschaftlich validiert

Die Mikrodeletionsvalidierung wurde von Natera™ anhand von 469 Proben, darunter 110 bestätigte positive Proben, durchgeführt. Die Leistungsgenauigkeit wurde bei einem Anteil fetaler DNA von lediglich 3,8 % validiert.

### Grenzen des Tests

Panorama screent nicht nach allen Mikrodeletionssyndromen. Die Leistungsspezifikationen spiegeln die Präsenz oder die Absenz der gesamten Zielregion wider. Patientinnen, bei denen das Screening zu einem positiven Ergebnis führt, sollte zur Bestätigung der Diagnose ein invasives Folgeverfahren angeboten werden.

### Wie kann ich das Mikrodeletions-Screening von Panorama außerhalb der USA bestellen?

Sie können den „Panorama-Test“ entweder alleine oder mit einer der folgenden beiden Optionen bestellen:

- Deletionssyndrom 22q11.2 (auch DiGeorge-Syndrom genannt)
- Die „Erweiterte Panorama-Palette“ umfasst Folgendes: 22q11.2-, Prader-Willi-, Angelman-, Katzenschrei-, 1p36-Deletionssyndrome
- Sofern die lokalen Gesetze es gestatten, ist auch die Feststellung des Geschlechts des Kindes möglich.

Bitte beachten Sie Folgendes: Das Mikrodeletions-Screening kann nicht separat bei Panorama bestellt werden.

Für weitere Informationen oder zur Bestellung von Panorama-Kits rufen Sie bitte die 855-866-6478 an oder senden Sie eine E-Mail an [info@natera.com](mailto:info@natera.com).

Syndrom	Inzidenz	Sensitivität <sup>1,2</sup>	Spezifität <sup>1,2</sup>	Position Größe der Region Anzahl an SNPs	Lebenserwartung	Mentale Auswirkungen	Herzfehler	Andere Merkmale
Deletion 22q11.2/DiGeorge	1 von 2.000 <sup>3</sup>	95,7 % (45/47) <sup>8,9</sup> (85,5-99,5%) <sup>10</sup>	>99 % (419/422) (97,9-99,9 %) <sup>10</sup>	22q11.2 (2,9 MB) 672 SNPs	Reduziert	Leichte bis mäßige geistige Verwirrung und Schizophrenie	Ja	Gaumen- und Ernährungsprobleme, Probleme mit dem Immunsystem, geringer Kalziumgehalt, Anfälle
Prader-Willi	1 von 10.000 <sup>4</sup>	93,8 % (15/16) (69,8-99,8) <sup>10</sup>	>99 % (453/453) (99,2-100 %) <sup>10</sup>	15q11-q13 väterlicherseits (5,9 MB) 1.152 SNPs	Reduziert	Leichte bis schwere geistige Verwirrung und Verhaltensauffälligkeiten	Nein	Hypotonie bei Babys, unstillbarer Appetit
Angelman	1 von 12.000 <sup>5</sup>	95,5 % (21/22) (77,2- 99,9 %) <sup>10</sup>	>99 % (447/447) (99,2-100 %) <sup>10</sup>	15q11-q13 mütterlicherseits (5,9 MB) 1.152 SNPs	Normal	Schwere geistige Verwirrung	Nein	„Glücklichsein“, Ataxie, Mikrozephalie, fehlende Sprache, Anfälle
Katzenschrei	1 von 20.000 <sup>6</sup>	>99 % (24/24) (85,8-100 %) <sup>10</sup>	>99 % (444/445) (98,8-99,9 %) <sup>10</sup>	5p15.2 (20 MB) 1.152 SNPs	Kindheit bis zum Erwachsenenalter	Mäßige bis schwere geistige Verwirrung und Verhaltensauffälligkeiten	Nein	Katzenähnlicher Schrei, Wachstumsprobleme, weit auseinander stehende Augen
Deletion 1p36	1 von 5.000 <sup>7</sup>	>99 % (1/1) (2,5-100 %) <sup>10</sup>	>99 % (468/468) (99,2-100 %) <sup>10</sup>	1p36 (10 MB) 1.152 SNPs	Bei den meisten normal	Schwere geistige Verwirrung und Verhaltensprobleme	Ja	Begrenzte/gar keine Sprache, Verlust des Gehörs, anormale Ohren, Anfälle
Gesamtinzidenz: ca. 1 von 1.000								

<sup>1</sup> Die Leistungsspezifikationen spiegeln die Präsenz oder die Absenz der kompletten Zielregion wider.

<sup>2</sup> Wapner et al. Expanding the scope of noninvasive prenatal testing: detection of fetal microdeletion syndromes. Am J Obstet Gynecol 2015; 212:xxxx.

<sup>3</sup> Nussbaum et al 2007. *Thompson and Thompson Genetics in Medicine* (7. Aufl.). Oxford Saunders: Philadelphia

<sup>4</sup> <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

<sup>5</sup> <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144/>

<sup>6</sup> <http://omim.org/entry/123450>

<sup>7</sup> <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1191/>

<sup>8</sup> Berechnet auf Grundlage der Testleistung einschließlich Proben aus der Schwangerschaft

<sup>9</sup> Berechnet auf Grundlage der Testleistung einschließlich Proben künstlichen Plasmas

<sup>10</sup> 95%iges Konfidenzintervall

CAP-akkreditiert, ISO 13485- und CLIA-zertifiziert. Diese Tests wurden von Natera, Inc. entwickelt und Natera, Inc. hat ihre Leistungsmerkmale festgelegt. Sie wurden nicht von der US-amerikanischen Arzneimittelbehörde (FDA) freigegeben oder genehmigt.