Kľúčové prvky dizajnu sond

Výhody:

Kompletné pokryte génu

Používa sa vysoko-priepustná technológia sekvenovania cieľových oblastí a sondy pokrývajú celý kódujúci úsek (CDS) cieľového génu vrátane ±30 bp.

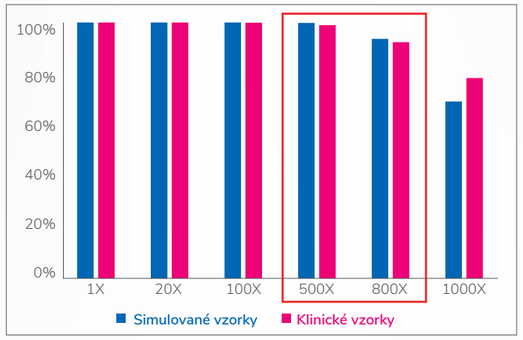
Komplexná detekcia variantov

Umožňuje efektívnu detekciu variantov zahrnutých v databázach a zároveň dokáže identifikovať aj doteraz nezaznamenané a nehlásené varianty.

Vysoká uniformita zachytenia

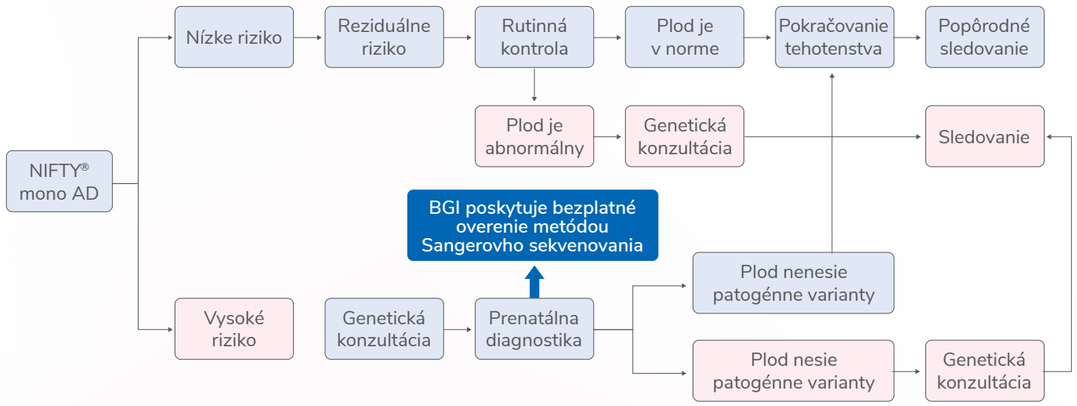
Hybridizačné zachytávanie pomocou sond zabezpečuje vysokú rovnomernosť pokrytia, pričom až 99 % cieľových oblastí dosahuje hĺbku sekvenovania 500×.

Výkonnosť:



Pokrytie presahuje 99% pri 500× a 92% pri 800× hĺbke sekvenovania

Cesta pacientky pri teste NIFTY® mono AD



Poznámka: Konzultácia po teste je veľmi dôležitá

· Nízke riziko neznamená „žiadne riziko“ – nevylučuje možnosť prítomnosti iných abnormalít plodu.
· Pri vysokom riziku sú genetická konzultácia a prenatálna diagnostika nevyhnutné.

0911 716 190 | nifty@zentya.sk | www.zentya.sk | www.nifty.sk

Copyright ©2025 BGI. All rights reserved.

NIFTY® mono AD

Neinvazívny prenatálny skríning monogénových ochorení

Skríning viac ako 200 monogénových ochorení

Technický informačný list

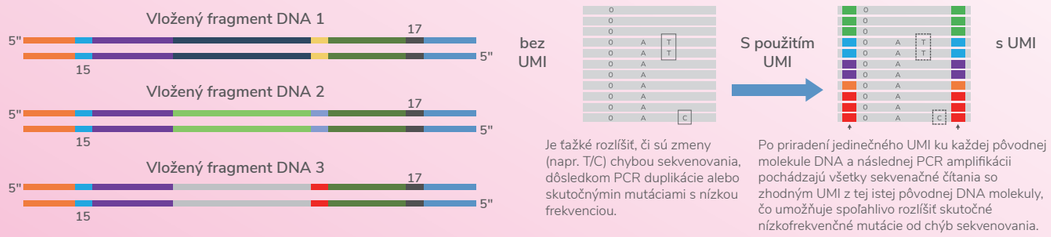
NIFTY® mono AD je neinvazívny prenatálny skríningový test, ktorý hodnotí riziko viac ako 200 dominantných monogénových ochorení súvisiacich so 155 cieľovými génmi. Patria sem ochorenia ako Noonanovej syndróm, achondroplázia, osteogenesis imperfecta a ďalšie syndrómy postihujúce kostrový, kardiovaskulárny a neurovývinový systém. Kombinovaná incidencia detegovaných cieľových ochorení presahuje 1 : 400.

NIFTY® mono AD umožňuje presnejší, efektívnejší a komplexnejší skríning, ktorý pomáha predchádzať výskytu dominantných monogénových ochorení v klinickej praxi.





Analýza jedinečného molekulárneho identifikátora (UMI) dokáže výrazne znížiť výskyt falošne pozitívnych výsledkov, ktoré vznikajú v dôsledku skreslenia pri PCR amplifikácii počas prípravy knižnice, alebo nesprávne identifikovaných báz vzniknutých počas sekvenovania. Táto metóda poskytuje mimoriadne vysokú špecificitu a senzitivitu.



Je ťažké rozlíšiť, či sú zmeny (napr. T/C) chybou sekvenovania, dôsledkom PCR duplikácie alebo skutočnými mutáciami s nízkou frekvenciou.

Po priradení jedinečného UMI ku každej pôvodnej molekule DNA a následnej PCR amplifikácii pochádzajú všetky sekvenačné čítania so zhodným UMI z tej istej pôvodnej DNA molekuly, čo umožňuje spoľahlivo rozlíšiť skutočné nízkofrekvenčné mutácie od chýb sekvenovania.

Produktové informácie

Názov produktu	NIFTY® mono AD 200+ skríning monogénových ochorení
Detekovateľné ochorenia	218 typov dominantných monogénových ochorení súvisiacich s P/LP variantmi v 155 cieľových génoch
Optimálny gestačný vek	· ≥ 10. týždeň gravidity
Typ vzorky	· 10 ml periférnej krvi matky;
Príprava knižnice	· Dual UMI +Target capture
Sekvenovanie	· technológia NGS · sekvenačná stratégia: PE100
Sekvenačná platforma	· DNBSEQ-G400
Čas spracovania vzorky	· 14 pracovných dní

* Vzorky spracovávame v laboratóriu BGI Hong Kong

Technická validácia

Testované vzorky *	Celkový počet	Pozitívne vzorky	Negatívne vzorky
Zber vzoriek	58	22	36
Parametre		**Výpočet**	**Výsledky**
Skutočne pozitívne prípady		-	22
Skutočne negatívne prípady		-	36
Falošne pozitívne prípady		-	0
Falošne negatívne prípady		-	0
Senzitivita		TP / (TP + FN)	100%
Špecifita		TN / (TN + FP)	100%
PPV (pozitívna prediktívna hodnota)		TP/ pozitívne nálezy	100%
NPV (negatívna prediktívna hodnota)		TN/ negatívne nálezy	100%

* Na základe interných dát. Vzorky pochádzajú z klinických historických vzoriek, ktoré boli testované metódami WES aj NIFTY®.

Všetky vzorky spĺňali štandardy kontroly kvality a všetky pozitívne varianty boli úspešne detegované. Výsledky hodnotenia presnosti detekcie sú v súlade s výsledkami prenatálnej diagnostiky, pričom senzitivita aj špecificita dosahujú 100 %.

Klinické overenie

Metriky výkonnosti [1]:

Senzitivita	Špecifita	PPV	NPV
100%	99.9%	96.9%	100%

· Miera pozitivity: 4.3%
· Miera skutočne pozitívnych výsledkov: 96.9%

Použitie: Skríning patogénnych (**P**) alebo pravdepodobne patogénnych (**LP**) variantov u vysokorizikových tehotenstiev. **Validované na 750 vzorkách v tehotenskej kohorte.**

Výhoda panelu: Panel pokrývajúci 155 génov **deteguje o 22,6 % viac pozitívnych prípadov**, ktoré sú prehliadnuté konvenčnými panelmi s 30–75 génmi.

NIFTY® mono AD umožňuje zachytiť predtým prehliadané, no klinicky významné ochorenia, čím výrazne zvyšuje klinickú využiteľnosť panelu pri skríningu dominantných monogénových ochorení.

[1] Chen S, Xu W, Zhang L, et al. Expanded Non-Invasive Prenatal Screening for Dominant Single-Gene Disorders: Proof-of-concept, Performance, and Challenges. AJOG, 2025. [PMID: 40550458 DOI: 10.1016/j.ajog.2025.06.043]

Retrospektívne dvojito zaslepené testovanie

104 historických pozitívnych vzoriek bolo podrobených retrospektívnemu dvojito zaslepenému testovaniu, pričom bola dosiahnutá 100 % miera detekcie.
282 negatívnych testovaných vzoriek bolo potvrdených ako skutočne negatívne.

Názov ochorenia	Gén	Počet vzoriek
Achondroplázia	FGFR3	13
Tuberózna skleróza, typ 2	TSC2	6
Sticklerov syndróm, typ 1	COL2A1	5
Osteogenesis imperfecta, typ 2	COL1A2	4
Osteogenesis imperfecta, typ 1	COL1A1	4
Saethreov–Chotzenov syndróm	FGFR2	3
Tuberózna skleróza, typ 1	TSC1	3
Marfanov syndróm	FBN1	3
Neurofibromatóza typu 1	NF1	3
CHARGE syndróm	CHD7	2
Guionov–Almeidov syndróm (mandibulofaciálna dysostóza)	EFTUD2	2
KBG syndróm	ANKRD11	2
Rettov syndróm	MECP2	2
X-viazaná chondrodysplasia punctata, typ 2	EBP	2
Cornelia de Lange syndróm, typ 2	SMC1A	2
Okulo-palato-digitálny syndróm, typ 2	FLNA	2
Vývojová a epileptická encefalopatia, typ 2	CDKL5	2
Noonanovej syndróm, typ 10	LZTR1	2
Noonanovej syndróm, typ 1	PTPN11	2
Noonanovej syndróm, typ 3	KRAS	2
Noonanovej syndróm, typ 5	RAF1	2
Noonanovej syndróm, typ 8	RIT1	2
Trigonocefália, typ 1	FGFR1	2
Alagilleov syndróm, typ 1	JAG1	1
Auov–Klineov syndróm	HNRNPK	1
Bohringov–Opitzov syndróm	ASXL1	1
Costellov syndróm	HRAS	1
Floating-Harbor syndróm	SRCAP	1
Kleefstrov syndróm	EHMT1	1
Mowatov–Wilsonov syndróm	ZEB2	1
Pittov–Hopkinsov syndróm	TCF4	1
Rubinsteinov–Taybiho syndróm, typ 1	CREBBP	1
Rubinsteinov–Taybiho syndróm, typ 2	EP300	1
Schinzelov–Giedionov syndróm	SETBP1	1
Autozomálne dominantný hyper-IgE syndróm	STAT3	1
Autozomálne dominantná intelektová porucha, typ 5	SYNGAP1	1
Cornelia de Lange syndróm, typ 1	NIPBL	1
Cornelia de Lange syndróm, typ 3	SMC3	1
Vývinová a epileptická encefalopatia, typ 4	STXBP1	1
Kabuki syndróm, typ 1	KMT2D	1
Pseudoachondroplázia	COMP	1
Fibrodysplasia ossificans progressiva	ACVR1	1
Marshallov–Smithov syndróm	NFIX	1
Porencefália, typ 1	COL4A1	1
Viscerálna myopatia, typ 1	ACTG2	1
Noonan-like syndróm s juvenilnou myelomonocytovou leukémiou alebo bez nej	CBL	1
Noonanovej syndróm s predčasnou stratou vlasov, typ 1	SHOC2	1
Noonanovej syndróm, typ 9	SOS2	1
Trigonocefália, typ 2	FREM1	1
Sticklerov syndróm, typ 2	COL11A1	1
Kleidokraniálna dysplázia	RUNX2	1
Vrodený variant Rettovho syndrómu	FOXG1	1
Kardio-facio-kutánny syndróm, typ 3	MAP2K1	1
Intelektová porucha, mikrocefália s pontocerebelárnou hypopláziou	CASK	1
Syndróm centrálneho gigantizmu, typ 1	NSD1	1
Total	**55**	**104**