

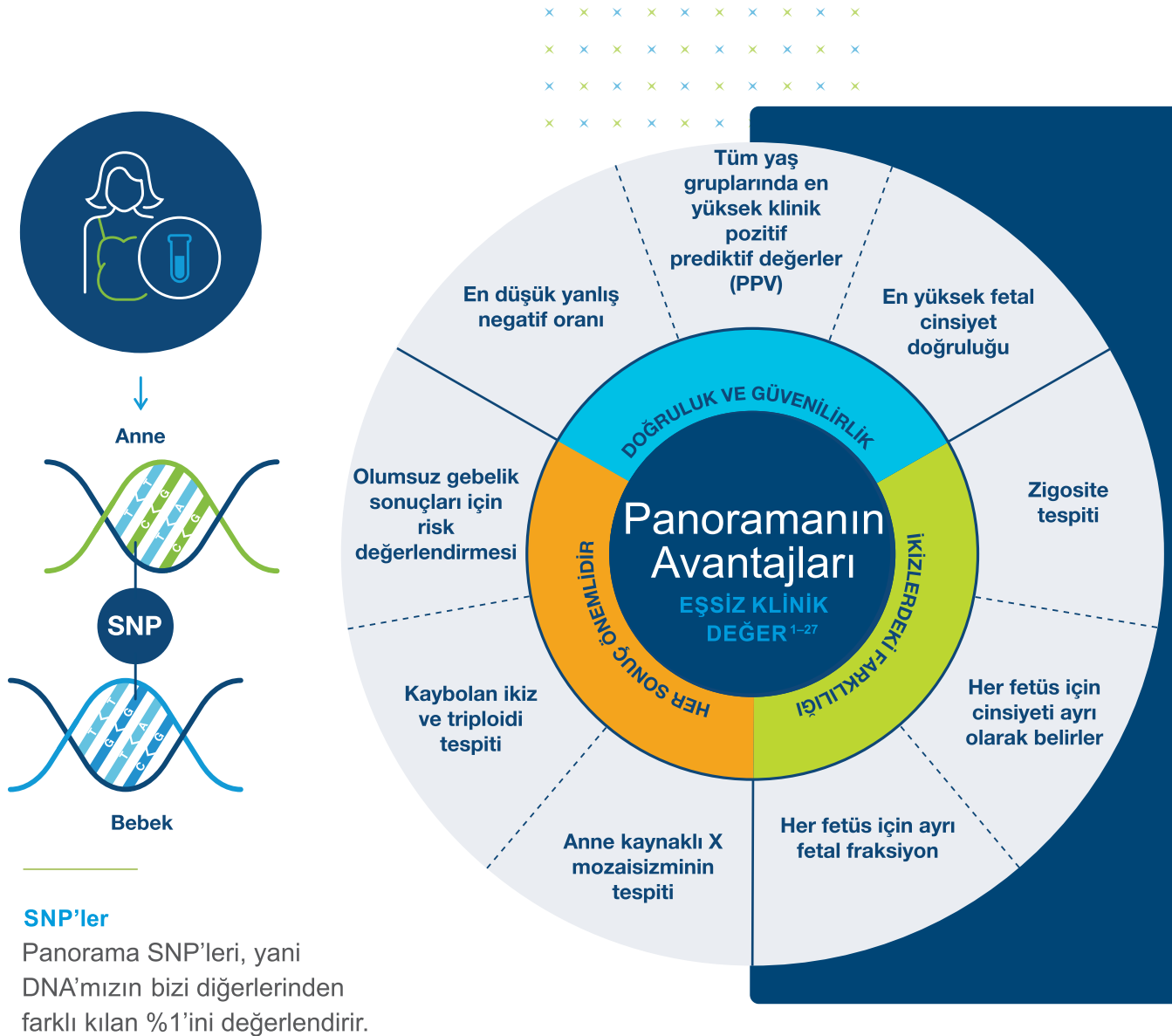
# Panorama AI ile daha fazlasını görün

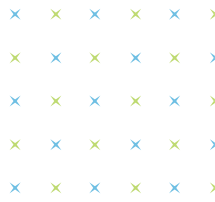
En yaygın kullanılan NIPT artık  
Yapay Zeka ile çalışıyor

# SNP tabanlı olan tek NIPT şimdi daha fazla bilgi ve daha yüksek doğruluk sunuyor

Panorama'nın tek nükleotid polimorfizmi (SNP) tabanlı invazif olmayan prenatal testi (NIPT):

- Titizlikle valide edilmiş bir NIPT'dir
- Anöploidiler için annenin DNA'sını bebeğin DNA'sından ayıran tek NIPT'dir
- Eşsiz ve klinik olarak valide edilmiş kabiliyetler yaratan yaklaşım





# Bir numaralı NIPT artık Yapay Zeka ile çalışıyor

Panorama AI halihazırda Natera tarafından çalışılmış olan 2 milyonu aşkın testten bilgi edinmek için yapay zeka (AI) kullanıyor.

Panorama AI, sonuç vermesi zor vakalarda sonuç verme başarısını artırmak için yapay zekayı Natera'nın özel SNP tabanlı metodolojisiyle bir araya getiriyor.

- "Sonuç verememe" oranlarını önemli ölçüde düşürürken sektörde lider doğruluk oranlarını koruyor
- 22q11.2 delesyonu tespiti için doğruluğu artırıyor<sup>1</sup>

1 numaralı olmasının bir  
sebebi var<sup>13</sup>

TESTLER

2 MİLYONU AŞKIN

test yapıldı

HASTALAR

1,3 MİLYONDAN FAZLA

hastayla çalışıldı

SNP HEDEFLERİ

13.392

YAYINLAR

23+



# Panorama AI, en büyük prospektif NIPT çalışması olan SMART çalışması ile valide edilmiştir.<sup>1,5,6</sup>

## SMART

SNP-based Microdeletion  
and Aneuploidy RegisTry

### HASTALAR

+20.000  
HASTAYLA  
çalışıldı

### MERKEZLER

21  
uluslararası merkez

### SONUÇLAR

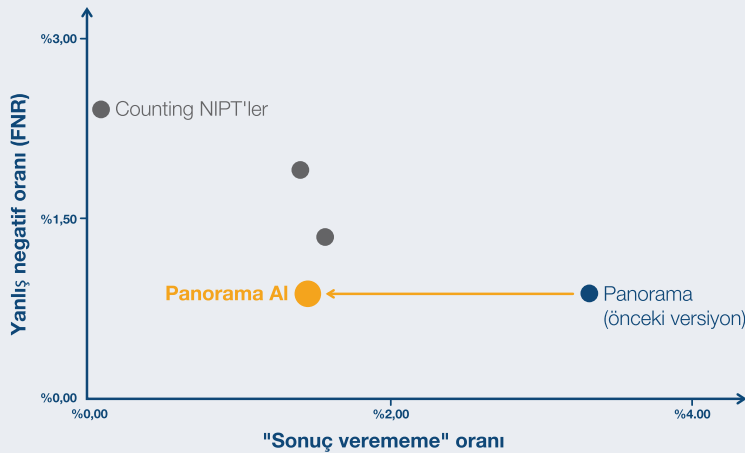
~%90  
örneklerin genetik confirmasyonu yapıldı.\*

## En yüksek doğruluk oranı. Daha düşük “sonuç verememe” oranı.

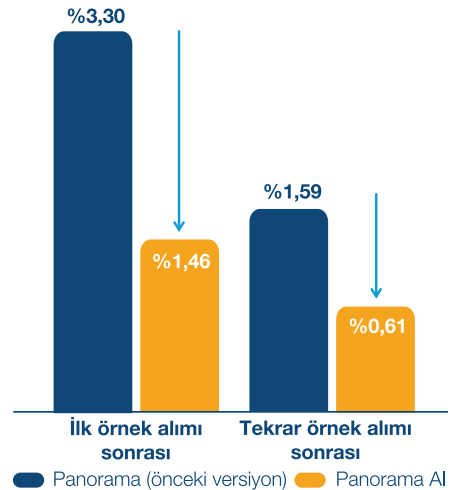
Geçmişte, NIPT doğruluğu ile “sonuç verememe” oranları arasında birinin artmasıyla diğ erinin azaldığı bir denge görülmüştür.

Panorama AI bu paradigmayı yıkarak her iki taraf için de en iyisini sunmaktadır.<sup>1-4,14,15,18-20,23-25</sup>

Panorama AI, SMART çalışmasında valide edildiği gibi anlamlı ölçüde düşük Sonuç verememe oranına sahiptir<sup>1</sup>



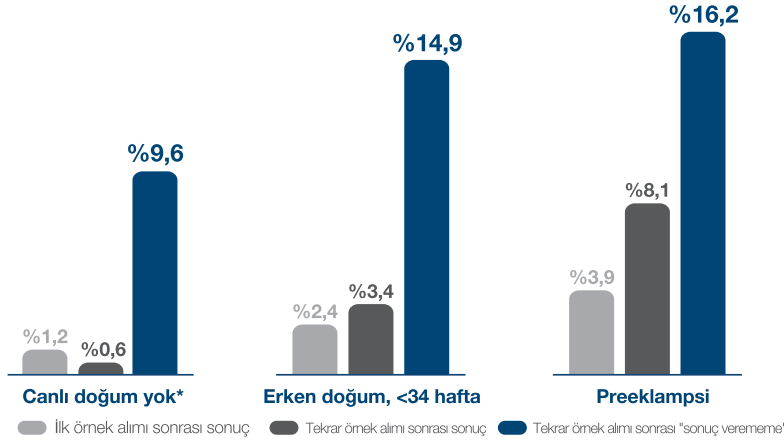
Sonuç verememe oranları



# “Sonuç alınamaması” kullanılabilir bilgi sağlıyor

Panorama için tekrar örnek alındıktan sonra “sonuç alınamayan” hastalarda, başlangıca veya tekrar örneklerinden sonra sonuç alınan hastalara kıyasla çok daha yüksek oranda olumsuz gebelik sonuçları olduğunu SMART çalışması bize göstermiştir.

Panorama (önceki versiyon) için olumsuz gebelik sonucu oranları



SMFM 2021’de Dr. Mary Norton tarafından sunulan verilere dayanır.<sup>6</sup>

\* İntrauterin fetal kayıplar, ölü doğumlar, gebelik kayıpları ve terminasyonlar dahildir.

## “SONUÇ ALINAMAYANLARIN” KLİNİK KULLANIMI

Panorama AI, tekrar örneğinden sonra “sonuç alınamayan” grubu aksiyon alınabilir yaparak bu artmış risk durumunu daha da güçlendirmektedir.

- Erken doğum ve preeklampsi için daha yakın takip



“Patients with failed cfDNA should have follow-up surveillance.”

DR. MARY NORTON

## 22q11.2 için eşsiz tarama

Panorama AI, 22q11.2 delesyonu taraması için daha yüksek doğruluk sunar.<sup>5</sup>

Panorama AI, 0.5 Mb’lık küçük delesyonlar dahil olmak üzere çoğu 22q11.2 delesyonunu tespit edebilmektedir.<sup>5</sup> Çoğu NIPT yalnızca 2.5 Mb üzerindeki büyük mikrolelesyonları tarayabilmektedir.<sup>22,27</sup>



Tam A–D delesyonu (2.5+ Mb)

Daha küçük, nested delesyonlar (0.5+ Mb)

>%99,9  
Hassasiyet<sup>5</sup>

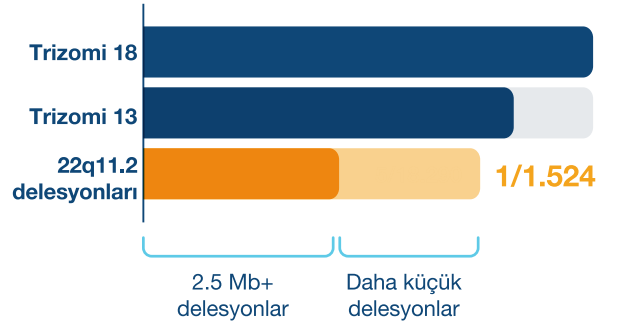
Tam A–D  
delesyonu  
(2.5 Mb+)

%83  
Hassasiyet<sup>5</sup>

Tam ve nested  
delesyonlar  
(0.5 Mb+)

%53  
PPV<sup>5</sup>

22q11.2 bazı yaygın trisomilerle kıyaslanabilir bir insidans oranına sahiptir<sup>1,5</sup>



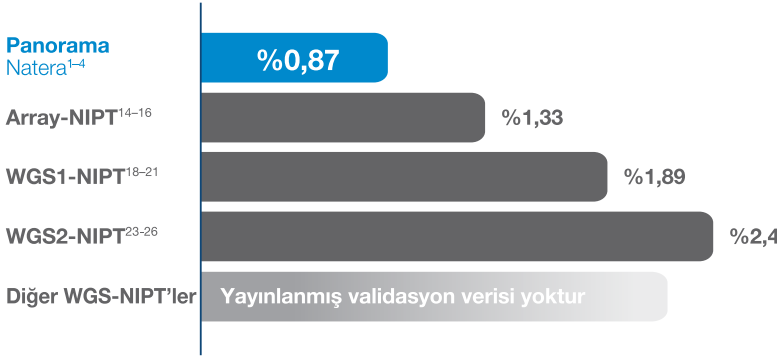
## AKSİYON ALINABİLİR PERFORMANS

Panorama AI, 22q11.2 delesyonları için daha yüksek hassasiyete ve >2X pozitif prediktif değere sahiptir ve bu hastalık için prenatal/neonatal müdahale sayısına bakıldığında bu taramanın etkisini iyileştirmektedir.<sup>5</sup>

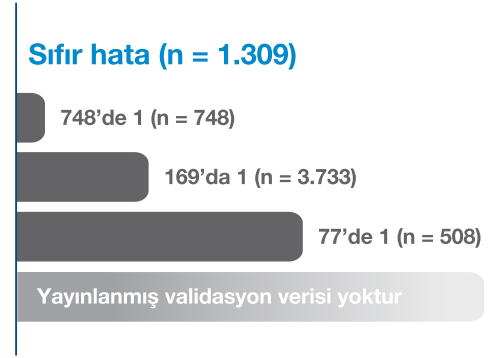
\*IUFD=intrauterin fetal kayıp; SAB=spontan düşük; PTB=erken doğum

# Panorama tekil gebeliklerdeki pazar lideri performansını ve klinik katkısını devam ettirmektedir

Validasyon çalışmalarında kombine FNR (T21, T18, T13)



Validasyon çalışmalarında fetal cinsiyet hata oranı



## Panorama yüksek riskli ikiz gebeliklerin sınıflandırmasını uygun şekilde yapmak için eşsiz bilgiler sağlar

Zigosite, ikiz gebeliklerin uygun şekilde yönetimde ve ikizden ikize transfüzyon sendromu (TTTS) gibi bozuklukların izlenmesinde önemlidir:

- Monokorionik ikizlerin beşte biri ultrasonla yanlış tanımlanmaktadır.<sup>28</sup>
- Fetoskopi merkezlerine sevk edilen yanlış tanımlanmış vakaların altıda biri TTTS evre IV'e ulaşmakta ve beşte biri fetal/neonatal ölümle sonuçlanmaktadır.<sup>29</sup>

ACOG ve SMFM'ye göre, dizigotik ikizlerde fetal fraksiyonların birbirinden farklı olması, bir ikizden euploid olması ve yüksek fetal fraksiyonu bulunması durumunda, düşük fetal fraksiyonu bulunan diğer ikizdeki anöploidinin tespit edilmesini zorlaştırabilir.<sup>30</sup>

Yalnızca Panorama NIPT zigositeyi tespit edebilmektedir

**Zigosite**  
tespitinde  
SIFIR hata<sup>7\*</sup>

Yalnızca Panorama bireysel fetal fraksiyonları raporlamaktadır\*\*

**%7**

oranında dizigotik ikizler büyük ölçüde farklı fetal fraksiyonlara sahiptir<sup>8</sup>

\*Validasyon çalışmalarında

\*\*Dizigotik ikizler için

# Her gebelik Panorama'yı hak eder



"...[NIPT] yaygın anöploidiler için en hassas ve spesifik tarama testi...annenin yaşına veya başlangıçtaki riske bakılmaksızın tüm hastalara anlatılmalı ve önerilmelidir."<sup>30</sup>

ACOG PRACTICE BULLETİN 226

## SNP tabanlı NIPT'nin eşsiz kabiliyetleri dahil, ACOG kılavuzunun önemli noktaları

ACOG PRACTICE BULLETİN SAYI 226'DAKİ ÖNEMLİ NOKTALAR <sup>30</sup>	PANORAMA SNP BAZLI NIPT <sup>1-4,7-12</sup>	SAYIM BAZLI NIPT YÖNTEMLERİ <sup>14,15,16-20,23-25</sup>
"Hücre dışı DNA [NIPT] ikiz gebeliklerde uygulanabilir"	✓	✓
"...SNP analizi kullanan bir laboratuvar yöntemi bireysel fetal fraksiyonların yanında zigosite bildirir."	✓	✗
"[İkiz gebeliklerde,] bir anöploid fetüsün daha az fetal DNA katkısı yapabileceğinden dolayı anöploid sonucunu maskeleyesi mümkündür."	✓	✗
Çoğu NIPT için yanlış pozitiflerin bilinen kaynaklarını vurgular: • Kaybolan ikiz • Maternal mozaizm	Belirlenebilir	Belirlenemez
"[NIPT] yöntemleri arasında [SNP-tabanlı] yöntem triploidiyi tespit edebilir."	✓	✗
"...daha genç hastalarda daha düşük fetal trizomi prevalansı... daha düşük PPV ile sonuçlanır..."	Güçlü klinik PPV'ler yayınlanmıştır	Analitik PPV'ler mevcuttur

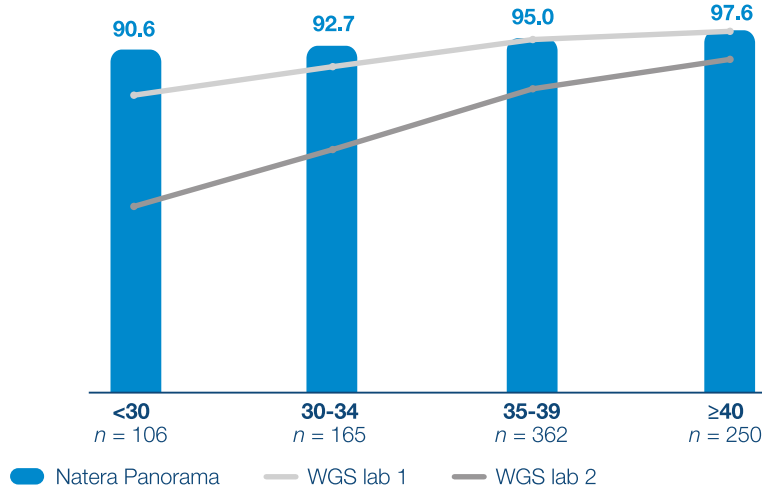
Panorama'nın eşsiz klinik değer kattığı alanlar

İkizlerdeki farklılığı

Her sonuç önemlidir

Doğruluk ve güvenilirlik

## 1 Milyon hasta sonucundan oluşan büyük bir çalışmada gösterilen, yaş gruplarına göre Trizomi 21 PPV'leri<sup>12,13,31,32</sup>



### PPV'LER

Yaştan bağımsız, sağlam klinik kanıtlarla güçlü PPV'ler.



# Sizi ve hastalarınızı destekleyecek Kişiyeye Özel Kaynaklar

## Eğitim

Temel genetik bilgilerini ve belirli testleri içeren hasta dostu materyaller ve bilgilendirme oturumları

## Test isteği

İhtiyaçlarınıza göre esnek seçenekler. Daha fazla bilgi için Natera Bölge Müdürünüzle iletişime geçin

## Sonuçlar

Bir uzman rehberliği ile birlikte sunulan anlaşılır ve aksiyon alınabilir raporlar

## Test öncesi ve sonrası genetik bilgilendirme seansları

Tüm doktorlara ve hastalara açık kurul onaylı genetik danışmalara erişim

# Panorama şunlar için tarama yapar:

## Tekil gebelikler

- Trizomi 21, 18, 13
- Monozomi X
- Triploidi
- Cinsiyet kromozomu trizomileri\*
- 22q11.2 delesyon sendromu (isteğe bağlı)
- İlave mikrodelesyon sendromları (isteğe bağlı)
- Fetal cinsiyet (medikal bir endikasyon olması durumunda testi isteyen doktorun talebine bağlı)

## İkiz gebelikler

- Zigosite
- Trizomi 21, 18, 13
- Her bir ikiz için ayrı fetal cinsiyet (medikal bir endikasyon olması)

## Taramada monozigotik ikiz çıkarsa Panorama ek olarak aşağıdakiler için tarama yapabilir:

- Monozomi X
- Cinsiyet kromozomu trizomileri\*
- 22q11.2 delesyon sendromu (isteğe bağlı)

## Yumurta donörü veya taşıyıcı anne gebelikleri (yalnızca tekil gebelikler)

- Trizomi 21, 18, 13
- Fetal cinsiyet (medikal bir endikasyon olması durumunda testi isteyen doktorun talebine bağlı)

## Referanslar

1. Dar et al. Multicenter prospective study of SNP-based cfDNA screening for aneuploidy with genetic confirmation in 18,497 pregnancies. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM Virtual Meeting*. Oral Presentation. Jan 25-30, 2021
2. Pergament et al. *Obstet Gynecol*. 2014 Aug; 124(2 Pt 1):210-8
3. Nicolaides et al. *Prenat Diagn*. 2013 June; 33(6):575-9
4. Ryan et al. *Fetal Diagn Ther*. 2016;40(3):219-223
5. Dar et al. Multicenter prospective study of SNP-based cfDNA for 22q11.2 deletion in 18,290 pregnancies with genetic confirmation. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM Virtual Meeting*. Oral Presentation. Jan 25-30, 2021
6. Norton et al. Perinatal and genetic outcomes associated with no call cfDNA results in 18,497 pregnancies. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM Virtual Meeting*. Oral Presentation. Jan 25-30, 2021
7. Norwitz et al. *J Clin Med*. 2019 Jun; 8:937
8. Hedriana H et al. *Prenat Diagn*. 2020 Jan;40(2):179-184
9. Nicolaides et al. *Fetal Diagn Ther*. 2014;35(3):212-7
10. McKanna T et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019;53(1):73-79
11. Martin KA et al. *Am J Obstet Gynecol*. MFM 2020;2:100152
12. DiNonno W. et al. *J Clin Med*. 2019 Aug; 8,1311
13. Natera internal data on file
14. Stokowski et al. *Prenat Diagn*. 2015 Dec; 35(12):1243-6
15. Jones et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2018 Feb;51(2):275-276
16. Hooks et al. *Prenat Diagn*. 2014;34(5):496-499
17. Schmid et al. *Fetal Diagn Ther*. 2017, DOI: 10.1159/000484317
18. Palomaki et al. *Genet Med*. 2011 Nov; 13(11):913-20
19. Palomaki et al. *Genet Med*. 2012 Mar; 14(3):296-305
20. Porreco et al. *Am J Obstet Gynecol*. 2014;211:365.e1-12
21. Mazloom et al. *Prenat Diagn*. 2013 Jun;33(6):591-7
22. Tynan et al. *Society for Maternal-Fetal Medicine, SMFM Las Vegas, Nevada*. Jan 23-28, 2017
23. Sehnert et al. *Clin Chem*. 2011 Jun;57(7):1042-1049
24. Bianchi et al. *Obstet Gynecol*. 2012 May; 119(5):890-901
25. Bianchi et al. *N Engl J Med*. 2014;370:799-808
26. Verinata white paper. Analytical validation of the Verifi prenatal test. 2012
27. Commercial protocol not validated; Illumina marketing materials cite "Srinivasan et al. *Am J Hum Genet*. 2013 Feb 7; 92(2): 167-176" which does not match number of reads used in commercial testing
28. Blumenfeld et al. *J Ultrasound Med*. 2014 Dec;33(12):2187-92
29. Baud et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014; 44: 205-209
30. ACOG Practice Bulletin 226. *Obstet Gynecol*. 2020 Oct;136(4):859-867.
31. Myriad Women's Health website accessed Oct 23 2019
32. Progenity Innatal Clinician Guide.

201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 | 1.650.249.9090 | Fax 1.650.730.2272 | www.natera.com

Tanımlanan testler, testi gerçekleştiren CLIA onaylı laboratuvar tarafından geliştirilmiş ve performans özellikleri bu laboratuvar tarafından belirlenmiştir. Teste, ABD Gıda ve İlaç İdaresi (FDA) tarafından izin veya onay verilmemiştir. FDA, ABD'de laboratuvarada geliştirilen testler için piyasaya arz öncesi inceleme ve diğer düzenlemelere yönelik uygulama takdir yetkisini kullansa da testlerin kalitesini ve geçerliliğini sağlamak için CLIA uyarınca laboratuvarın onaylanması gerekmektedir. Panorama TM, hücre dışı DNA analizine dayanan invazif olmayan bir prenatal testtir ve tanı testi değil, prenatal tarama testi olarak değerlendirilir. Tedavi kararları almadan önce tüm kadınlar, sonuçlarını, uygun olduğunda doğrulayıcı tanı testi önerebilecek doktorlarıyla görüşmelidir. CAP tarafından akredite edilmiştir; ISO 13485 ve CLIA onaylıdır. © 2021 Natera, Inc. Tüm Hakları Saklıdır. PAN\_MD\_BR\_PanoramaAI\_INTL\_20200208\_NAT-8020396

\*Şüphe halinde bildirilir

 **natera**  
Conceive. Deliver. Thrive.