

הבחירה שלי לפני דיקור מי שפיר



Verifi

לא מחכים,
בודקים!

לתיאום
בדיקה
*3170

verifi בדיקת דם לגילוי הפרעות כרומוזמליות בעובר בטכנולוגיה ריצוף ה-DNA

verifi היא בדיקה לא פולשנית (NIPT) הנעשית באמצעות בדיקת דם פשוטה. הבדיקה אינה כרוכה בסיכון לאם או לעובר. זאת בניגוד לדיקור מי שפיר, בדיקה הכוללת סיכון לזיהום ואף להפלה.

בטוחה



בניגוד לבדיקות הסקר השגרתיות (כגון בדיקת שקיפות עורפית וחלבון עוברי), המבוססות על קשר סטטיסטי נסיבתי, בדיקת verifi מזהה ישירות חריגות בריכוז ה-DNA מהכרומוזומים הנבדקים. רמת הדיוק של verifi גבוהה במיוחד, ומזהה עוברים עם תסמונת דאון ברגישות של 99.9%.

מדויקת



בדיקת verifi ניתן לבצע החל משבוע 10 להריון, ובדרך כלל מתקבלות התוצאות בתוך כעשרה ימי עבודה מביצוע הבדיקה. המשמעות היא איתור מוקדם של הפרעות כרומוזמליות בעובר.

מהירה



verifi היא הבדיקה עם אחוזי הכשל הטכני (מצב בו לא מתקבלת כלל תוצאה) הנמוכים ביותר של 0.1%. שיעור הכשל הטכני הוא אחד הנתונים החשובים בהערכת האיכות של בדיקת NIPT. במקרים של כשל טכני ממליצים לעתים על דיקור מי שפיר, אותו בדיקות NIPT נועדו למנוע.

אמינה



Verifi

הבחירה שלי לפני מי שפיר

מהי בדיקת verifi?

בדיקת verifi היא בדיקת NIPT – non invasive prenatal testing – המבוצעת באמצעות בדיקת דם פשוטה לא פולשנית המאפשרת לאתר בדיוק מרבי הפרעות כרומוזמליות שכיחות בעובר, כדוגמת תסמונת דאון, החל משבוע 10 להריון. הבדיקה מתאימה גם להריון תאומים וגם להריון מתרומת ביצית. מחקרים קליניים שכללו למעלה מ-85,000 מטופלות⁽¹⁻⁶⁾ הוכיחו את הדיוק של הבדיקה. עד היום זכו מאות אלפי מטופלות לבצע את בדיקת verifi.

כיצד עובדת בדיקת verifi?

החל מהשבוע ה-10 להריון, כ-10% ממקטעי ה-DNA החופשי בדם האם – מקורם בשלייה, המייצגת את העובר. בעובר תקין יש 23 זוגות כרומוזומים בכל תא ולכן בדם האימה נשמר יחס קבוע בין כמות מקטעי ה-DNA מכל כרומוזום. לעומת זאת אם יש חריגה במספר הכרומוזומים בעובר, היחס האמור משתנה: כך למשל אם העובר לוקה בתסמונת דאון, הנובעת מעודף בכרומוזום 21, ישתחררו לדם האם יותר מקטעים עובריים מכרומוזום 21. בדיקת verifi מאפשרת לזהות שינויים מזעריים אלו בוודאות גבוהה.

בדיקות verifi לבחירתך בדיקת verifi:



הפרעות בכל 23 זוגות הכרומוזומים ברזולוציה של 7Mb כולל
ההפרעות הכרומוזומליות השכיחות והפרעות בכרומוזומי המין.

הפרעות כרומוזומליות שכיחות:

- T21 טריזומיה 21 - תסמונת דאון
- T18 טריזומיה 18 - תסמונת אדוארדס
- T13 טריזומיה 13 - תסמונת פטאו

הפרעות בכרומוזומי המין:

- X תסמונת טרנר (כרומוזום X בודד)
- XXX טריפל X - (47,XXX)
- XXY תסמונת קליינפלטער - (47,XXY)
- XXY תסמונת ג'ייקובס - (47,XXY)



התסמונת הנבדקות הן הפרעות כרומוזומליות שכיחות
(13,18,21) והפרעות בכרומוזומי המין (X ו-Y)

בדיקת verifi מתאימה גם להריון תאומים ומזהה את
ההפרעות הכרומוזומליות השכיחות ונוכחות כרומוזום Y.



verifi Plus

הפרעות בכל 23 זוגות הכרומוזומים ברזולוציה של כרומוזום שלם
(כולל 13,18,21,X ו-Y) ובנוסף 6 תסמונות חסר תת מיקרוסקופי:

DiGeorge/VCF, 1p36 deletion, Angelman syndrome,
Prader-Willi syndrome, Cri du chat syndrome, Wolf-
Hirschhorn syndrome

מידע מפורט על התסמונות ניתן למצוא באתר האינטרנט
www.verifi.co.il

מהם היתרונות של verifi על פני בדיקות דם לא פולשניות אחרות?

בדיקת verifi מרצפת את כלל הגנום באמצעות מספר רב מאוד של מקטעי DNA. עוצמה זו מאפשרת להגיע לדיוק מרבי עם שיעור הכשלונות הטכניים הנמוך ביותר.

בעלת הנסיון הישראלי הרב ביותר
מאז השקתה לפני 7 שנים למעלה מ-20,000 נשים
ישראליות בחרו לבצע את בדיקת verifi



בדיקת ה-NIPT המומלצת ביותר ע"י רופאי הנשים
בישראל⁸



היחידה שמבוצעת במעבדה בישראל
החל מינואר 2018 בדיקת verifi מבוצעת במעבדת
GGA, בקצ'רין, מעבדה גנטית מורשית
ע"י משרד הבריאות



רגישות גבוהה לאיתור תסמונת דאון



< 99.9%^{1,3,11}

שיעור נמוך ביותר של כשל טכני
(אי הצלחה בביצוע הבדיקה)



> 0.1%^{1,3}

התוצאות מדווחות בטווח של 10 ימי עבודה
ממועד קבלת הדגימה



האם הבדיקה מתאימה עבורי?

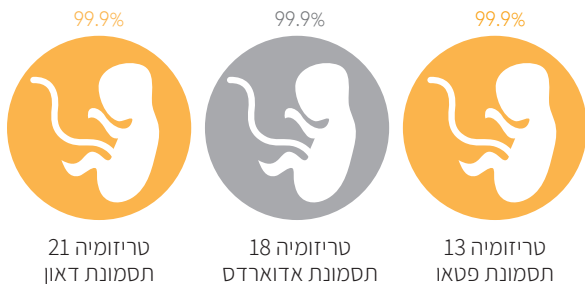
הבדיקה מתאימה לכל אישה בהריון
הנושאת עובר יחיד או תאומים,
משבוע 10 להריון ובפרט:

- 1 כל אישה בהריון
- 2 גיל 35 ומעלה
- 3 בבדיקת האולטרה-סאונד שלך נמצאו סימנים המחשידים להפרעה כרומוזמלית (כגון מוקד אקוגני בלב העובר, הרחבה של אגני כליה, שני כלי דם בחבל הטבור, ציסטה בצוואר, ציסטה בכורואיד פלקסוס, הפרעה בגדילה ועוד)
- 4 בדיקת סקר משולב בשליש הראשון (שקיפות עורפית ובדיקת דם) הצביעה על סיכון מוגבר להפרעה כרומוזמלית
- 5 בדיקת סקר בשליש השני (תבחין משולש, תבחין מרובע או סקר אינטגרייטד) הצביעה על סיכון מוגבר להפרעה כרומוזמלית
- 6 אחד ההורים נשא של טרנסלוקציה רוברטסונית בכרומוזמים 13 או 21
- 7 יש לך עבר אישי או משפחתי של הפרעה כרומוזמלית



מהו שיעור הזיהוי של בדיקת verifi?

- הבדיקה מגלה בדיוק גבוה מאוד של מעל 99.9% טריזומיה 21
 - תסמונת דאון, טריזומיה 18 - תסמונת אדוארדס וטריזומיה 13
- תסמונת פטאו על פי מחקרים רפואיים.^(1-4,11)



verifi בעלת שיעור הכשל הטכני הנמוך ביותר

מה המשמעות של כשל טכני ולמה חשוב שהוא יהיה נמוך?

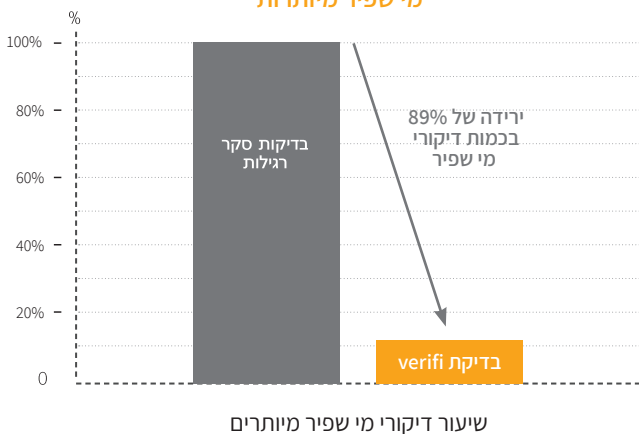
כשל טכני הוא מצב שבו לא מתקבלת כלל תוצאה בבדיקה. מצב זה יכול לנבוע מסיבות שונות למשל כאשר אין מספיק דנ"א עוברי בדגימה או מסיבות טכניות אחרות. מחקרים הראו שכאשר לא מתקבלת תוצאה בבדיקה הדבר עלול להצביע על סיכון מוגבר להפרעה כרומוזומלית אצל העובר⁹. לכן, האיגודים המקצועיים בעולם¹⁰ ממליצים לנשים שלא קיבלו תוצאה בבדיקה, כמו גם לנשים שקיבלו תוצאה חריגה, לבצע דיקור מי שפיר, אותו בדיקת NIPT נועדה למנוע.

מכאן שככל שהכשל הטכני של הבדיקה הוא נמוך יותר כך הצורך בביצוע דיקור מי שפיר מיותר הוא נמוך יותר.

מהם היתרונות של בדיקת verifi על פני בדיקות הסקר?

בדיקת verifi מספקת מידע מדויק ומהימן בהרבה מבדיקות הסקר השגרתיות (כגון סקר שליש ראשון או תבחין משולש המספקות מידע סטטיסטי בלבד). מחקר שפורסם ב New England Journal of Medicine ב-2014 הראה לראשונה כי בהשוואה לבדיקות הסקר השגרתיות מצליחה בדיקת verifi להפחית ב-89% את הצורך בבדיקות מי שפיר מיותרות.⁴ מחקר עדכני גדול שנעשה באירופה הראה אף הוא שבדיקת verifi יעילה יותר מבדיקות הסקר השגרתיות.⁷

בדיקת verifi מצליחה להפחית ב 89% את הצורך בבדיקות מי שפיר מיותרות



הבדיקות הפולשניות (כגון דגימת סיסי שליה או דיקור מי שפיר) אמנם מספקות תשובות חד משמעיות, אך במקביל הן כרוכות בסיכון לסיבוכים לך ולעובר, כולל סיכון להפלה. לעומת זאת בדיקת verifi נטולת סיכונים ויש צורך רק בבדיקת דם פשוטה, אותה ניתן לבצע מהשבוע ה-10 להריון.

מה הפירוש של תוצאות בדיקת verifi?

תוצאת הבדיקה תישלח לרופא/ה המטפל/ת שלך אשר יסביר לך על משמעות התוצאה.

במידה והתקבלה תוצאה חריגה תופני ליעוץ גנטי, תקבלי הסבר לגבי אפשרויות בדיקה נוספות בהיריון לרבות בדיקת מי שפיר, דגימת סיסילייה ו/או צ'יפ גנטי - לאימות התוצאה. כיוון שמדובר בבדיקת סקר גם אם מתקבלת תשובה חריגה, בחלק מהמקרים העובר ימצא תקין בבדיקה הפולשנית.

במידה והתקבלה תוצאה תקינה: בדיקת verifi הבסיסית בודקת רק הפרעות מספריות בכרומוזומים 13, 18, 21 ובכרומוזומי המין (X ו- Y) ובבדיקה המורחבת נבדקות תסמונות נוספות. אם התקבלה תוצאה תקינה הסיכון להפרעות שנבדקו נמוך מאד אך אינו אפס, היות וזו בדיקת סקר טובה אך אינה בדיקה אבחנתית.

כמה מהר אוכל לקבל את תוצאות הבדיקה?

התוצאות שלך יישלחו אלייך ואל הרופא/ה המטפל/ת בך. לרוב התוצאות מתקבלות תוך 10 ימי עבודה.

לתיאום
בדיקה
*3170

www.verifi.co.il

מגבלות הבדיקה

בדיקה זו יכולה לגלות פגמים בכרומוזומים מסוימים בלבד ואין ביכולתה לאתר פגמים כרומוזומליים אחרים מאלה שהבדיקה מיועדת עבורם. גם אם נבחרה הבדיקה המורחבת הכוללת מספר מצומצם של ליקויים כרומוזומליים תת-מיקרוסקופיים, מרבית הפרעות מסוג זה לא יתגלו אלא בבדיקה פולשנית הכוללת את הצ'יפ הגנטי (CMA). כמו כן הבדיקה אינה מזהה מחלות גנטיות או תסמונות הנובעות ממוטציות בגנים בודדים וגם לא מומים מולדים, או מחלות אחרות. יש לפנות לייעוץ גנטי במקרים בהם יש חשד להפרעות כרומוזומליות או גנטיות שאינן נבדקות במסגרת בדיקה זו. בדיקה זו הינה בדיקת סקר בעלת אמינות גבוהה אך היא אינה נחשבת לבדיקה אבחנתית. בדיקה זו אינה מהווה תחליף במקרים בהם יש הצדקה רפואית לבצע בדיקת סיסי שליה/מי שפיר וצ'יפ גנטי (CMA). תוצאת בדיקה תקינה אינה מהווה ערובה להריון תקין או לעובר בריא. בנוסף לכך, בדיקה זו, בדומה לכל הבדיקות, כרוכה במגבלות, לרבות תוצאות חיוביות כוזבות ותוצאות שליליות כוזבות, כמפורט בטבלה שלהלן. משמעות הדבר היא כי הפגם הכרומוזומלי הנבדק עלול להיות קיים גם אם תקבלי תוצאה תקינה (הדבר מכונה "תוצאה שלילית כוזבת"). כמו כן, את עלולה לקבל תוצאה המצביעה על זיהוי או חשד עבור הפרעה כרומוזומלית אף על פי שאינו קיים למעשה (הדבר מכונה "תוצאה חיובית כוזבת"). קיימת אפשרות קלושה לכך שתוצאות הבדיקה לא תשקפנה את מצב הכרומוזומים של העובר, וזאת בשל מוזאיקה בשיליה, נוכחות עובר חריג שנספג או מסיבה טכנית. כמו כן, ייתכנו מקרים נדירים ביותר בהם לא תתקבל תשובה מסיבות טכניות. במקרים אלה, ניתן יהיה לחזור שוב על הבדיקה. הבדיקה פחות יעילה במצבים הבאים: הריון רב עוברים, הריון שהחל כהריון תאומים ואחד העוברים נספג; במצבים של מוזאיקה (כאשר רק חלק מתאי הגוף או השיליה מכילים הפרעה כרומוזומלית).

יש להתייעץ עם הרופא המטפל בטרם ביצוע הבדיקה.

כוזב חיובי	סגוליות	כוזב שלילי	רגישות	הפרעה
0.1%	99.90%	0.1%>	99.9%<	טריזומיה 21 - תסמונת דאון
0.1%	99.90%	0.1%>	99.9%<	טריזומיה 18 - תסמונת אדואארדס
0.1%	99.90%	0.1%>	99.9%<	טריזומיה 13 - תסמונת פטאו
1%	99.80%	3.6%	96.4%	הפרעות בכרומוזומים אחרים
0.2%	99.80%	25.9%	74.1%	תוספות וחסרים בגודל של 7Mb
אין עדין מספיק מידע				חסרים תת מיקרוסקופיים

מקורות מידע

1. Futch T, et al. Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. *Prenatal Diagnosis* 2013;33:1–6.
2. Bianchi DW et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstetrics and Gynecology* 2012;119:890–901.
3. Bhatt et al. Poster presented at ISPD, 2014
4. Bianchi DW et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *New England Journal of Medicine* 2014;370:799-808.
5. Srinivasan et al. Noninvasive Detection of Fetal Subchromosome Abnormalities via Deep Sequencing of Maternal Plasma. *The American Journal of Human Genetics* 92, 167–176, February 7, 2013
6. Taneja PA et al. Noninvasive Prenatal Testing in the General Obstetric Population: Clinical Performance and Counseling Considerations in over 85,000 Cases *Prenatal Diagnosis*. 2016, 36,1-7
7. Screening of fetal trisomies 21, 18 and 13 by non invasive prenatal testing. Project ID: OTCA03. EUnetHTA Joint action 3 WP4.
8. Medic survey conducted among representative sample of Israeli gynecologists.
9. Norton ME et al. Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. *New England Journal of Medicine*. 2015 Dec 24;373(26):2582
10. Gregg AR et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genetics in Medicine*. 2016 Oct;18(10):1056-65
11. VeriSeq™ NIPT Solution v2 package insert, April 2020. Data on file, Illumina, Inc. 2020.



מזה כשני עשורים, אונקוטסט מספקת גישה משולבת ומקיפה לאבחון גנטי בתחומים שונים, תוך שיתוף פעולה עם הרופאים המטפלים ומעבדות מובילות בארצות הברית לצורך מתן טיפול מיטבי למטופלים.

לפרטים נוספים:
www.verifi.co.il

לתיאום בדיקה התקשרו:
*3170