

MaterniT[®]

21 PLUS

Οι ασθενείς σας αξίζουν περισσότερα, επομένως θα πρέπει να περιμένετε περισσότερα από ένα NIPT



Τώρα με το GENOME-Flex™,
μια νέα υπηρεσία NIPT
υψηλού κινδύνου¹





Όταν το υπάρχον NIPT δεν είναι αρκετό χρησιμοποιήστε το MaterniT 21 PLUS, μια πλήρη κλινική λύση NIPT.²⁻⁵

Ο χρόνος, η εμπειρία και η εμπιστοσύνη είναι πολύτιμοι πόροι σε οποιοδήποτε ιατρείο. Το MaterniT 21 PLUS λειτουργεί σε περιοχές κλειδιά που εξασφαλίζουν ότι ο χρόνος σας αφιερώνεται εκεί όπου πρέπει, παρέχοντας γρήγορα, αξιόπιστα και αποτελεσματικά αποτελέσματα προγεννητικού ελέγχου.

Η εταιρία Integrated Genetics έχει πραγματοποιήσει πάνω από 1 εκατομμύριο μη επεμβατικούς προγεννητικούς ελέγχους (NIPT) ως πρωτοπόρος στην τεχνολογία το 2011, περιλαμβάνοντας πάνω από 30.000 δινίδια και πάνω από 50.000 ελέγχους ολόκληρου του γονιδιώματος⁶, το εύρος της εμπειρίας που θα πρέπει να περιμένετε από ένα NIPT.

Τώρα, προσφέροντας περισσότερες επιλογές ελέγχου και ευελιξίας σε σχέση με άλλα NIPT²⁻⁵, συμπεριλαμβανομένου του **GENOME-Flex – μια νέα υπηρεσία NIPT υψηλού κινδύνου** – το MaterniT 21 PLUS θα προσδώσει περισσότερη αξία στο ιατρείο σας και περισσότερες υπηρεσίες στους ασθενείς σας.

Κάθε ένα από τα νέα χαρακτηριστικά έχει σχεδιαστεί για να παράσχει ένα από το θετικό όφελος σε εσάς και στους ασθενείς σας, ενώ βελτιώνει το επίπεδο της υπηρεσίας που θα πρέπει να αναμένετε από ένα εργαστήριο NIPT.

MATERNIT 21 PLUS - ΝΕΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ



GENOME-Flex: μια νέα υπηρεσία NIPT υψηλού κινδύνου

Ξανααναλύστε γρήγορα προηγούμενα δείγματα MaterniT 21 PLUS χρησιμοποιώντας το MaterniT GENOME όταν υπάρχει υποψία ανωμαλιών αργότερα στην κύηση, τώρα έχετε επιλογές αν χρειαστεί ένα δεύτερο NIPT

	Γρήγοροι έλεγχοι, νωρίτερα στην κύηση	Χρόνος κύκλου 3-5*, λήψη ήδη από τις 9 εβδομάδες κύησης ⁷ , γλυτώνει χρόνο για αποτελεσματική διαχείριση των κυήσεων, ιδιαίτερα σημαντική στις κυήσεις υψηλού κινδύνου
	Σαφή αποτελέσματα με PPV και FF	Θετική προγνωστική αξία (PPV), Εμβρυικό κλάσμα (FF), Θετική/Αρνητική αναφορά. Ελαττώστε τον χρόνο που αφιερώνετε στην ερμηνεία σύνθετων αναφορών ασθενών (EMR και παραγγελία διαδικτυακής διεπαφής και διαθέσιμη αναφορά ^{**})
	Χαμηλό ποσοστό σε μη ανακοινώσιμα αποτελέσματα και λιγότερες επαναλαμβανόμενες λήψεις από ασθενείς	0,9% ⁸ συνολικά, 2,4% σε ασθενείς που ζυγίζουν 90,718 - 102,058 kg ⁹
	Προσαρμόσιμες επιλογές και δυνατότητες ελέγχου	Περισσότερες από οποιονδήποτε άλλο NIPT ²⁻⁵ : ΕΞΕΤΑΣΗ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ - Τρισωμία 13, 18, 21 ΠΡΟΑΙΡΕΤΙΚΟ - φυλετικές χρωμοσωμικές ανευπλοειδίες μικροελλείψεις και εμβρυικό φύλο μεμονωμένα, δίδυμα, πολλαπλές κυήσεις δότης IVF/ωαρίου Λήψη νωρίς, από την 9η εβδομάδα κύησης

*Από τη στιγμή που το δείγμα γίνει δεκτό στο εργαστήριό μας

ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

	1900 Κέντρα εξυπηρέτησης ασθενών	Βολικά για τους ασθενείς σας κέντρα λήψης δείγματος σε όλη την επικράτεια ^{**}
	>400 διαχειριζόμενα προγράμματα περιθαλψής	Εκτεταμένη κάλυψη εντός δικτύου και εκτεταμένες χρηματοοικονομικές υπηρεσίες για την αύξηση της πρόσβασης ασθενών ^{**}
	>140 σύμβουλοι γενετικής στο προσωπικό, συν διαδικτυακά βίντεο και πηγές	Το μεγαλύτερο εθνικό εμπορικό δίκτυο συμβούλων γενετικής για τη βοήθεια της ενημέρωσης και υποστήριξης των ασθενών ^{**}
	Επιπλέον δημοσιευμένο κλινικό περιεχόμενο για τη διαρκή εκπαίδευσή σας	Ρωτήστε έναν αντιπρόσωπο πωλήσεων ή μπειτε στο διαδίκτυο για να έχετε πρόσβαση στις πηγές
	Πρόγραμμα Συμμετοχής Ασθενούς	Η σωστή εμπειρία εξυπηρέτησης πελατών για τους ασθενείς σας. Η σωστή εμπειρία γενετικού ελέγχου για το ιατρείο σας

ΕΤΑΙΡΙΚΕΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΕΣ ΓΡΑΜΜΕΣ Επαγγελματικές εταιρίες όπως η ACOG, η ACMG και η SMFM αναγνωρίζουν τον NIPT ως μια επιλογή προσυμπτωματικού ελέγχου για όλες τις έγκυες γυναίκες

^{**}Δεν διατίθεται σε όλες τις αγορές

Το MaterniT 21 PLUS προσφέρει επιπλέον επιλογές προσυμπτωματικού ελέγχου που δεν διατίθενται με άλλα NIPT²⁻⁵

Παρέχοντας ευέλικτες επιλογές και κλινικές οδούς που υποστηρίζουν τις μοναδικές ανάγκες της πρακτικής σας

	MaterniT® GENOME	MaterniT® 21 Plus	Άλλοι NIPT**
Τρισωμία 13, 18, 21	✓	✓	✓
Φύλο εμβρύου	✓*	✓*	✓
Ανευπλοειδίες χρωμοσώματος φύλου	✓	✓*	✓
Μικροελλείψεις	✓	✓*	✓
Τρισωμία 16, 22	✓	✓*	
GENOME-Flex οδός υψηλού κινδύνου	✓	✓	
Σε όλο το γονιδίωμα με υποχρωμοσωμικά CNV	✓		



Έχουμε πάνω από 30 χρόνια εμπειρίας στο πεδίο της γενετικής

*Προαιρετικό χαρακτηριστικό. **Panorama® Prenatal Screen² από την Natera, Prelude™ Prenatal Screen³ από την Counsyl, Innatal™ Prenatal Screen⁴ από την Progenity, Harmony® Prenatal Test⁵ από την Roche

ΕΞΕΤΑΣΗ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ	ΚΑΤΑ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΓΕΝΝΗΣΕΙΣ ΖΩΝΤΩΝ ΠΟΥ ΕΠΗΡΡΕΑΖΟΝΤΑΙ
Φύλο εμβρύου (προαιρετικό)	M/Δ
Τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down)	1 στις 800 ²²
Τρισωμία 18 (Σύνδρομο Edwards)	1 στις 5.000 ²³
Τρισωμία 13 (Σύνδρομο Patau)	1 στις 16.000 ²⁴
ΦΥΛΕΤΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΕΣ* (SCA)	
45,X (Σύνδρομο Turner)*	1 στις 2.500 (κορίτσια) ²⁵
47,XXY (Σύνδρομο Klinefelter)*	1 στις 500 έως 1.000 (αγόρια) ²⁶
47,XXX (Τριπλό χρωμόσωμα X)*	1 στις 1.000 (κορίτσια) ²⁷
47,YYY (Σύνδρομο YYY)*	1 στις 1.000 (αγόρια) ²⁸
ΒΕΛΤΙΩΜΕΝΕΣ ΣΕΙΡΕΣ ΑΝΑΛΥΣΕΩΝ* (ESS) Κλινικά σημαντικές μικροελλείψεις και τρισωμία	
22q (Σύνδρομο DiGeorge)*	1 στις 4.000 ²⁹
5p (Σύνδρομο Cri-du-chat)*	1 στις 20.000 έως 50.000 ³⁰
Σύνδρομο έλλειψης 1p36*	1 στις 5.000 έως 10.000 ³¹
15q (Σύνδρομο Prader-Willi)*	1 στις 10.000 έως 30.000 ³²
15q (Σύνδρομο Angelman)*	1 στις 12.000 έως 20.000 ³³
11q (Σύνδρομο Jacobsen)*	1 στις 100.000 ³⁴
8q (Σύνδρομο Langer-Giedion)*	Σπάνιο ³⁵
4p (Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn)*	1 στις 50.000 ³⁶
Τρισωμία 16*	Σπάνια (σχεδόν όλα τα περιστατικά καταλήγουν σε αποβολή) ³⁷
Τρισωμία 22*	Σπάνια (σχεδόν όλα τα περιστατικά καταλήγουν σε αποβολή) ³⁸

* Αναφέρθηκε ως επιπλέον εύρημα. Μπορείτε να επιλέξετε να ζητήσετε αυτήν την πληροφορία.



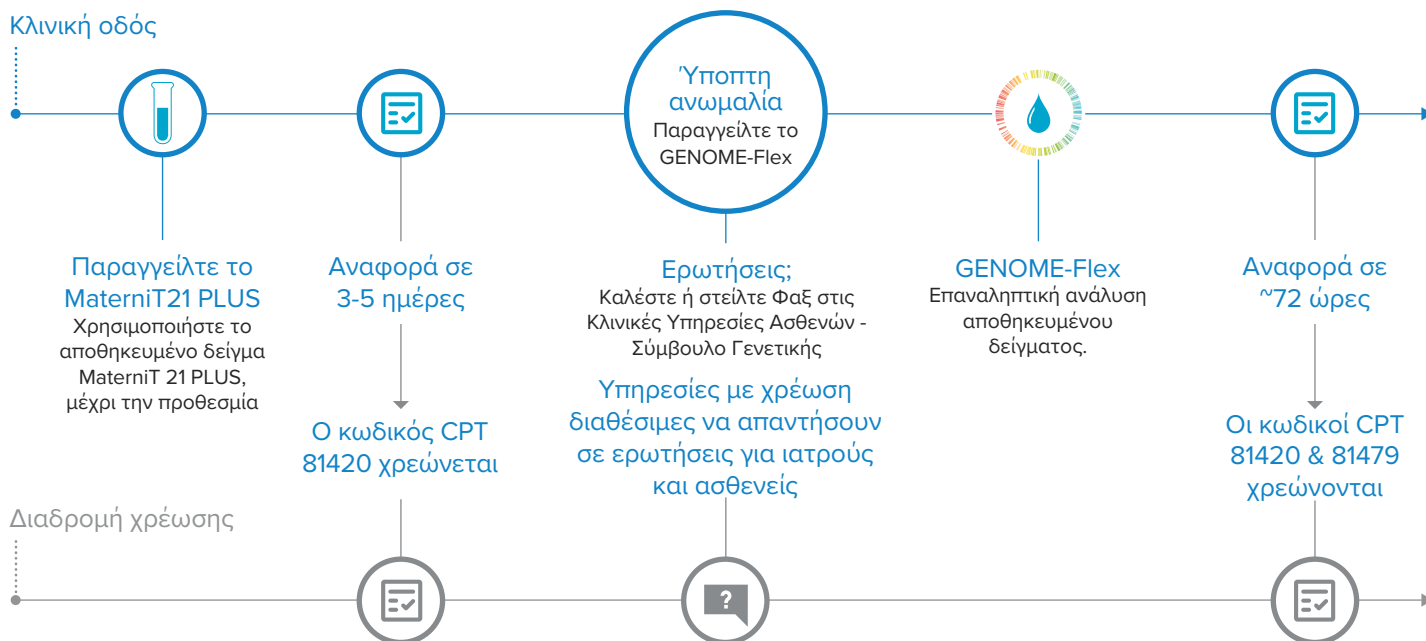
Καμία επαναληπτική
λήψη*, αποτελέσματα
σε ~72 ώρες⁷

Το MaterniT 21 PLUS είναι το μόνο NIPT που προσφέρει το GENOME-Flex, μια νέα υπηρεσία NIPT υψηλού κινδύνου¹

Από τη στιγμή που το NIPT έχει πραγματοποιηθεί και χρεωθεί στην ασφαλιστική**, οι μελλοντικές επιλογές προσυμπτωματικού ελέγχου για τον MFM ή το μαιευτήρα περιορίζονται στην περίπτωση που υπάρξει υποψία ανωμαλιών αργότερα κατά την κύηση.

Μπορεί να συστηθεί μια διαγνωστική διαδικασία επιβεβαίωσης σύμφωνα με την κλινική πρακτική και τις εταιρικές κατευθυντήριες γραμμές, αλλά αυτή η επιλογή μπορεί να μην είναι επιθυμητή από τον ασθενή. Το MaterniT 21 PLUS παρέχει μια νέα εναλλακτική, μια οδό για τη γρήγορη εκ νέου ανάλυση των δειγμάτων που αναλύθηκαν προηγουμένως με το MaterniT 21 PLUS χρησιμοποιώντας τη βαθύτερη αναλυτική ισχύ του MaterniT GENOME. Συνήθως δεν απαιτείται εκ νέου ανάλυση*, τα αποτελέσματα είναι διαθέσιμα σε περίπου 72 ώρες και ακολουθείται μια διαφορετική οδός χρέωσης της ασφάλειας (όπως φαίνεται παρακάτω) εξοικονομώντας σημαντικό χρόνο εξαλείφοντας νέα ραντεβού και αναμονή για αποτελέσματα εξετάσεως όπως φαίνεται παρακάτω.

Το MaterniT 21 PLUS θα παράσχει πολλά πλεονεκτήματα στην πρακτική σας, αλλά κυρίως θα σας παράσχει χρόνο.




*Στη σπάνια περίπτωση που το αρχικό δείγμα MaterniT 21 PLUS χρησιμοποιηθεί ολόκληρο κατά τη διάρκεια της αρχικής εξέτασης, μπορεί να χρειαστεί μια επαναληπτική λήψη.


**Δεν διατίθεται σε όλες τις αγορές

ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ GENOME-Flex

Μεταχείριση δείγματος	Παραγγελία GENOME-Flex	Γρήγορα αποτελέσματα
<ul style="list-style-type: none">Το δείγμα MaterniT 21 PLUS αποθηκεύεται μέχρι τον τοκετόΤα αποθηκευμένα δείγματα μπορούν να αναλυθούν εκ νέου κατά τη διάρκεια της κύησης, εξαλείφοντας τον χρόνο για την επαναληπτική λήψη	<ul style="list-style-type: none">Μπορεί να ζητηθεί από τον παραπέμποντα μαιευτήρα ή τον MFM, ανεξάρτητα του ποιος είχε ζητήσει την αρχική εξέταση MaterniT 21 PLUS - για μέγιστη ευελιξίαΠαραγγελία μέσω τηλεφώνου, φαξ, ή διαδικτυακής διεπαφής	<ul style="list-style-type: none">Τα αποτελέσματα αποστέλλονται πίσω στον αιτούντα μαιευτήρα, MFM ή και τα δύο – σε περίπου 72 ώρες



9 εβδομάδες



3-5 ημέρες

Το MaterniT 21 PLUS θα δώσει πολύ αξιόπιστα αποτελέσματα εξετάσεων νωρίτερα κατά την κύηση σε σχέση με άλλα NIPT^{3,5,10,11}

Ένα χαμηλό ποσοστό μη ανακοινώσιμων συνδυασμένο με γρήγορα αποτελέσματα σε 3-5 ημερολογιακές ημέρες*⁷ μπορεί να παρέχει χρήσιμες πληροφορίες νωρίτερα κατά την κύηση όταν πρέπει να παρθούν κρίσιμες αποφάσεις διαχείρισης της κύησης. Αυτό μπορεί να είναι ιδιαίτερος σημαντικό σε κύησεις υψηλού κινδύνου και, όταν η λήψη γίνεται στην 9η εβδομάδα της κύησης.

Οι αποτυχημένες εξετάσεις και οι επαναληπτικές λήψεις προσθέτουν κόστος και χρόνο χωρίς λόγο και μπορεί να δημιουργήσουν άγχος σε ασθενείς και επαγγελματίες υγείας εάν οι αποφάσεις πρέπει να παρθούν αργότερα στην κύηση. Το MaterniT 21 PLUS έχει ένα πολύ χαμηλό ποσοστό 0,9%⁸ μη ανακοινώσιμων αποτελεσμάτων για τρισωμίες 13, 18, 21 και ένα χαμηλό 2,08% ποσοστό μη ανακοινώσιμων αποτελεσμάτων σε δείγματα που ελήφθησαν στις 9 εβδομάδες¹², πέντε φορές χαμηλότερο από το 10,7% ποσοστό μη ανακοινώσιμων δημοσιευμένο από άλλο εργαστήριο.¹³

Γρήγορα αποτελέσματα, χαμηλά ποσοστά αποτυχίας. Όταν ο χρόνος είναι κρίσιμος, η επιλογή σας είναι το MaterniT 21 PLUS.

ΗΛΙΚΙΑ ΚΥΗΣΗΣ (ΕΒΔΟΜΑΔΕΣ)



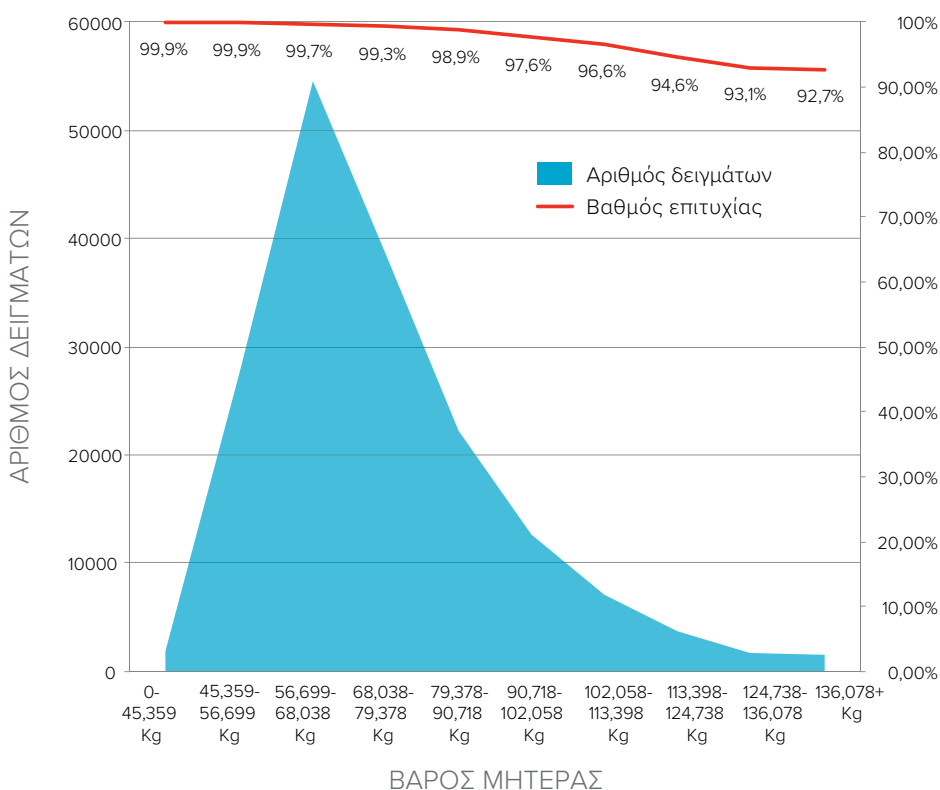
📍 Συλλογή δειγματος/αποστολή 🔍 Ανάλυση και Ερμηνεία 📄 Παράθυρο αποτελεσμάτων

*Από τη στιγμή που το δείγμα φτάσει στο εργαστήριό μας στο San Diego



97,6% ποσοστό
επιτυχίας στα
90-102 Kg

Το MaterniT 21 PLUS προσφέρει ένα πολύ υψηλό ποσοστό επιτυχίας, ειδικά σε ασθενείς με μεγάλο μητρικό βάρος



Μια αποτυχημένη εξέταση NIPT μπορεί να οδηγήσει σε περιττές επαναληπτικές λήψεις από ασθενείς ή/και διαγνωστικές διαδικασίες, ένα πρόβλημα που επιβαρύνεται από το αυξημένο μητρικό βάρος. Το MaterniT 21 PLUS έχει ένα πολύ υψηλό ποσοστό επιτυχίας σε ασθενείς με μεγάλο μητρικό βάρος:

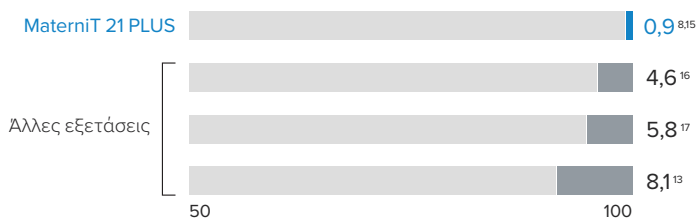
- 97,6% σε ασθενείς που ζυγίζουν μεταξύ 90 -102 Kg⁹
- 92,7% σε ασθενείς που ζυγίζουν 136+ Kg⁹

Ορισμένες εξετάσεις NIPT έχουν χαμηλό ποσοστό επιτυχίας 72,5% (27,5% αντίστοιχο ποσοστό αποτυχίας) σε ασθενείς που ζυγίζουν πάνω από 90 Kg.¹⁴



Πολύ αξιόπιστο, εκτεταμένα επικυρωμένο, η απόδοση που θα πρέπει να αναμένετε από τον πρωτοπόρο των NIPT

Η εξέταση MaterniT 21 PLUS προσφέρει πολύ χαμηλά ποσοστά μη ανακοινώσιμων για δημοσίευση και εμπορευματοποίηση για τις τρισωμίες 13, 18 και 21.



Το MaterniT 21 PLUS έχει επικυρωθεί σε κλινικές μελέτες που εξέτασαν δείγματα από περισσότερες από 2.100 έγκυες γυναίκες. Ο παρακάτω πίνακας δείχνει τιμές για δείγματα ανευπλοειδιών σε ασθενείς κατά μήκος τεσσάρων κλινικών δοκιμών και ακρίβεια για το φύλο του εμβρύου εντός μιας επιπλέον δημοσίευσης.

ΘΕΤΙΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ	ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑ	ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑ
210 στις 212 - τρισωμία 21 ^{8,15}	99,1%	99,9%
59 στις 59 - τρισωμία 18 ¹⁵	> 99,9%	99,6%
11 στις 12 - τρισωμία 13 ¹⁵	91,7%	99,7%
8 στις 8 πολλαπλές κυήσεις: 7 από τρισωμία 21 1 από τρισωμία 13 ¹⁸	> 99,9% ποσοστό ανίχνευσης	
Φύλο εμβρύου ¹⁹	99,4% ακρίβεια	
25 από 26 συνδυασμένες ανευπλοειδίες χρωμοσώματος φύλου ²⁰	96,2%	99,7%

Σε μια ομάδα υψηλού κινδύνου, το MaterniT 21 PLUS έδειξε μια θετική τιμή πρόγνωσης μεγαλύτερη από 97,9% για τρισωμία 21.²¹

**Δεν διατίθεται σε όλες τις αγορές

Η γενετική είναι σύνθετη. Η κατανόηση των επιλογών τιμολόγησης δεν χρειάζεται να είναι

Εργαζόμαστε απευθείας με τους ασθενείς σας για τη διαφάνεια των επιλογών τιμολόγησης

Με το νέο μας Πρόγραμμα Συμμετοχής Ασθενούς**, η επιλογή σας για μια γενετική εξέταση είναι καθαρή

Νέος εκτιμητής κόστους συν γρήγορη, προληπτική υποστήριξη από την έμπειρη ομάδα μας *Κάθε Μητέρα Δεσμεύεται*

Η ευθύνη του ασθενούς ήταν \$0 για πάνω από το 74% των ασθενών³⁹

Το νέο πρόγραμμα παρέχει τιμή \$299 για το MaterniT® 21 PLUS, το informaSeq® και το Inheritest® NGS για επιλεγμένους ασθενείς

Υποδείξτε στους ασθενείς σας τη διεύθυνση
integratedgenetics.com/transparency ή καλέστε στο
844.799.3243

Τηλεφωνικός αριθμός χωρίς
χρέωση (εντός των ΗΠΑ)

877.821.7266

Εκτός των ΗΠΑ: 858.202.9000

Φαξ: 858.202.9108

Ερωτήσεις από το εσωτερικό:

askSQNMCS@labcorp.com

Διεθνείς ερωτήσεις:

sqnm-internationalupdates@labcorp.com

www.integratedgenetics.com

Sequenom Laboratories
3595 John Hopkins Court
San Diego, CA 92121



Δείτε σύντομα βίντεο σχετικά με τους
γενετικούς ελέγχους:

www.integratedgenetics.com/videos

Η Sequenom και η Integrated Genetics είναι και οι δύο επωνυμίες της εταιρίας Laboratory Corporation of America® Holdings. Η Sequenom, Inc. είναι μια θυγατρική που ανήκει πλήρως στην εταιρία Laboratory Corporation of America Holdings. Το Sequenom Center for Molecular Medicine, LLC d/b/a Sequenom Laboratories, είναι μια θυγατρική που ανήκει πλήρως στην Sequenom, Η Inc. Integrated Genetics είναι μια επωνυμία που χρησιμοποιείται από την Esoterix Genetic Laboratories, Η LLC, μια θυγατρική που ανήκει πλήρως στην εταιρία Laboratory Corporation of America Holdings.



Όνομα εξέτασης	Αρ. εξέτασης	Εξαίρεση φύλου εμβρύου
MaterniT 21 PLUS	451927	451951
MaterniT 21 PLUS με SCA*	451934	452112
MaterniT 21 PLUS με ESS**	451931	452136
MaterniT 21 PLUS με ESS και SCA	451937	452122
GENOME-Flex (Πρόσθετο)	452104	μ/δ
GENOME-Flex (Πρόσθετο) Λήψη εκ νέου	452114	μ/δ
MaterniT GENOME	451941	452106

* Ανευπλοειδίες χρωμοσώματος φύλου ** Βελτιωμένες σειρές αναλύσεων *



2 x 10 mL χωρίς κύτταρα
Σωληνάρια DNA

ΑΝΑΦΟΡΕΣ

1. Illumina. https://www.illumina.com/clinical/illumina_clinical_laboratory/verifi-prenatal-tests.html. Προσελάστηκε στις 15 Αυγούστου 2018.
2. Natera. <https://www.natera.com/panorama-test/clinical-information>. Προσελάστηκε στις 15 Αυγούστου 2018.
3. Counsyl. <https://www.counsyl.com/services/prelude/clinical-info>. Προσελάστηκε στις 15 Αυγούστου 2018.
4. Progenity. <https://progenity.com/tests/innatal>. Προσελάστηκε στις 15 Αυγούστου 2018.
5. Harmony. <http://www.harmonytestusa.com/healthcare-professionals/providing-harmony>. Προσελάστηκε στις 15 Αυγούστου 2018.
6. Εσωτερικά στοιχεία
7. Εσωτερικά στοιχεία
8. Palomaki GE, Deciu C, Lambert-Messerlian GM, et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study. *Genet Med*. 2011;13(11):913-920.
9. Wardrop J, McCullough R, Boomer T, et al. Maternal weight – impact on noninvasive prenatal testing (NIPT). Clinical poster presented at ACMG annual meeting, Florida 2016.
10. Natera. <https://www.natera.com/panorama-test>. Προσελάστηκε στις 3 Αυγούστου 2018.
11. Progenity. <https://progenity.com/tests/innatal#practice>. Προσελάστηκε στις 3 Αυγούστου 2018.
12. Εσωτερικά στοιχεία
13. Pergament E, Cuckle H, Phil D, et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. *Obstet Gynecol*. 2014 August, 124(2 0 1): 210–218.
14. Dar P, Curnow KJ, Gross SJ, et al. Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing. *Am J Obstet Gynecol*. 2014 Nov, 211(5), 527.e1-527.e17.
15. Palomaki GE, Deciu C, Kloza EM, et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13, as well as Down syndrome: An international collaborative study. *Genet Med*. 2012;14(3):296-305.
16. Norton ME, Brar H, Weiss J, et al. Non-invasive chromosomal evaluation (NICE) study: results of a multicenter, prospective, study for detection of fetal trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol*. 2012 Aug, 207(2):137.e1-8.
17. Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol*. 2012 May, 119(5):890-901.
18. Canick JA, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, et al. DNA sequencing of maternal plasma to identify Down syndrome and other trisomies in multiple gestations. *Prenat Diagn*. 2012 Aug, 32(8):730-4.
19. Mazloom A, Oeth P, Wang T, et al. Accuracy of noninvasive prenatal sex determination using massively parallel sequencing in samples from a large clinical validation study. Poster presented at American Society of Human Genetics annual meeting; 2012 Nov 6-10; San Francisco, CA.
20. Mazloom AR, Džakula Ž, Oeth P, et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *Prenat Diagn*. 2013 Jun, 33(6):591-7.
21. Porreco RP, Garite TJ, Maurel K, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal trisomies 21, 18, 13 and the common sex chromosome aneuploidies from maternal blood using massively parallel genomic sequencing of DNA. *Am J Obstet Gynecol*. 2014 Oct, 211(4):365.e1-128.
22. Genetics Home Reference. 2012, Jun. Down syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome#statistics>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
23. Genetics Home Reference. 2012, Mar. Trisomy 18. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18#statistics>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
24. Genetics Home Reference. 2013, Nov. Trisomy 13. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13#statistics>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
25. Genetics Home Reference. 2012, Jan. Turner syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
26. Genetics Home Reference. 2013, Jan. Klinefelter syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
27. Genetics Home Reference. 2014, Jun. Triple X syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
28. Genetics Home Reference. 2009, Jan. 47,XXX syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/47xyy-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
29. Genetics Home Reference. 2013, Jul. 22. q11.2 deletion syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
30. Genetics Home Reference. 2014, Feb. Cri-du-chat syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
31. Genetics Home Reference. 2014, Jan. 1d36 deletion syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/1p36-deletion-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
32. Genetics Home Reference. 2014, Jun. Prader-Willi syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/prader-willi-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
33. Genetics Home Reference. 2015, May. Angelman syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/angelman-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
34. Genetics Home Reference. 2015, Sep. Jacobsen syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/jacobsen-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
35. Genetics Home Reference. 2009, Feb. Langer-Giedion syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trichorhinophalangeal-syndrome-type-ii>. Προσελάστηκε στις 15 Αυγούστου 2018.
36. Genetics Home Reference. 2012, Apr. Wolf-Hirschhorn syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/wolf-hirschhorn-syndrome>. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
37. Disorders of Chromosome 16 Foundation. A brief (and basic) overview of Chromosome 16 disorders. 2011. http://www.trisomy16.org/about/what_are_doc16.html. Προσελάστηκε στις 27 Απριλίου 2016.
38. Heinrich T, Nanda I, Rehn M, et al. Live-born Trisomy 22: Patient report and review. *Mol Syndromol*. 2013 Jan, 3(6): 262–269.
39. Εσωτερικά στοιχεία