

# VeriSeq™ NIPT Çözümü v2

NIPT'de devrim yaratan VeriSeq NIPT Çözümü v2 uçtan uca, erişilebilir, tam genom sekanslaması testidir ve ~ 26 saatte en fazla 96 numune için doğru sonuçlar oluşturur.

## Öne Çıkanlar

- En kapsamlı fetal genom görünümü**  
 En geniş kapsamlı test menüsünü sunan IVD laboratuvar içi NIPT çözümü, > 2000 numune ile yapılan bir klinik doğruluk çalışmasında valide edilmiştir
- Üstün test performansı<sup>1</sup>**  
 Benzersiz doğrulukta, en hızlı sonuçları düşük hata oranları ile sunar
- Basit ve ölçeklenebilir IVD çözümü**  
 Uygulaması kolay çözüm çalıştırma başına 24, 48 veya 96 numuneyi analiz eder

Tablo 1: Tek bakışta VeriSeq NIPT Çözümü v2

Parametre	Açıklama
Yöntem	Tam genom sekanslaması
Kitaplık hazırlığı	PCR-free
Kimya	Çift sonlu sekanslama
Numune sayısı	Seri başına 24, 48 veya 96
Raporlamaya kadar geçen süre	~ 26 saat
Teknisyen sayısı	1
Numune	7-10 ml tek tüp maternal kan
Sunulan analiz	Tüm otozomların ve cinsiyet kromozomlarının anöploidi durumu Belirli subkromozomal kopya sayısı varyasyonları $\geq 7$ Mb

## Giriş

Yeni nesil sekans cihazı (NGS) kullanılarak gerçekleştirilen invaziv olmayan prenatal test (NIPT), tek tüp maternal kan ile henüz 10 hafta gibi gebeliğin erken dönemlerinde fetal kromozomal anöploidiler konusunda güvenilir tarama sonuçları sağlar.<sup>2,3</sup> VeriSeq NIPT Çözümü v2 güçlü Illumina NGS teknolojisi sayesinde NIPT konusunda tam genom sekanslaması (WGS) yaklaşımını uygulamaya koyarak yaygın anöploidileri (21., 18. ve 13. kromozomlar), tüm nadir otozomal anöploidileri (RAA'lar), cinsiyet kromozomu anöploidilerini (SCA'lar) ve  $\geq 7$  Mb boyutundaki kopya sayısı varyasyonları (CNV'ler) olarak adlandırılan kısmi çıkarma ve çoğaltmaları içeren genişletilmiş bir test menüsü yelpazesi sunmaktadır. Geniş kapsamlı bir test menüsünü doğru sonuçlar ve düşük hata oranlarıyla bir arada sunan VeriSeq NIPT Çözümü, en kapsamlı fetal genom taramasını sağlayarak gebelik yönetimi kararlarının zamanında ve bilgiye dayalı olarak alınabilmesine olanak tanır.<sup>4,5</sup>

VeriSeq NIPT Çözümü v2, içerdigi iş akışı, cihaz ve yazılım inovasyonları sayesinde klinik prenatal anöploidi taraması yapan tüm laboratuvarların NGS temelli NIPT'ye ulaşabilmesini mümkün kılar. Reaktif, cihaz, yazılım, kurulum ve eğitim olanakları sunan VeriSeq NIPT, kurum içi NIPT konusunda güvenilir bir otomatik çözümdür (Şekil 1 ve Tablo 1).

## Kapsamlı fetal genom görünümü

Pek çok laboratuvar içi NIPT çözümünde 21., 18. ve 13. kromozomlardaki trizomilere odaklanılır ancak bu kromozomlar genomun yalnızca bir kısmını temsil eder. Bu testlerde, insidans oranı %0,10 olabilen ve fetal anomalilerle ve gelişme geriliğiyle ilişkilendirilen  $\geq 7$  Mb boyutundaki CNV'ler gözden kaçacaktır. Bu testlerde diğerlerinin yanı sıra düşük, intrauterin büyüme geriliği (IUGR), tek ebeveynli disomi (UPD), erken doğum ve fetal anomali dahil olmak üzere advers sonuçlarla ilişkilendirilebilen RAA'lar için tarama sonucu pozitif olan gebelikler de gözden kaçacaktır.<sup>6</sup> %0,34<sup>6</sup> olan RAA birleşik oranı, trizomi 21 için geçerli olan %0,30 oranıyla<sup>7</sup> karşılaştırıldığında temel NIPT taraması tek başına önemli anomalileri gözden kaçırabilir.

## Üstün test performansı

Sonuç doğruluğu, yanıt verme süresi ve hata oranları temel alındığında VeriSeq NIPT Çözümü v2 mükemmel performans göstermektedir.



Şekil 1: Tüm IVD NIPT iş akışı—VeriSeq NIPT Çözümü v2, NGS yardımıyla NIPT için gereken her şeyi sunar (örneğin DNA ekstraksiyonu, kitaplık hazırlığı ve sekanslamaya yönelik reaktifler; iş akışı yöneticisi yazılımı ile sekanslama ve otomatik kitaplık hazırlığına yönelik cihazlar; güvenli veri depolama ve analizi için tesis sunucusu; klinik sonuçlar oluşturabilen bir veri analizi yazılımı dahildir).

Tablo 2: VeriSeq NIPT Çözümü v2'nin klinik performansı<sup>a</sup>

	Trizomi 21	Trizomi 18	Trizomi 13	RAA <sup>d</sup>	CNV ≥ 7 Mb	Herhangi bir anomali <sup>e</sup>
Hassasiyet <sup>b</sup>	> %99,9 (130/130)	> %99,9 (41/41)	> %99,9 (26/26)	%96,4 (27/28)	%74,1 (20/27)	%95,5 (318/333)
2 taraflı %95 CI <sup>c</sup>	%97,1, %100	%91,4, %100	%87,1, %100	%82,3, %99,4	%55,3, %86,8	%92,7, %97,3
Özgünlük	%99,90 (1982/1984)	%99,90 (1995/1997)	%99,90 (2000/2002)	%99,80 (2001/2005)	%99,80 (2000/2004)	%99,34 (1954/1967)
2 taraflı %95 CI <sup>c</sup>	%99,63, %99,97	%99,64, %99,97	%99,64, %99,97	%99,49, %99,92	%99,49, %99,92	%98,87, %99,61

a. Yedi ikiz gebelik doğru raporlanmıştır, T21 tabloda gösterilmemektedir

b. T21, T18 ve T13 için temel tarama performansı raporlanmıştır ve bilinen mozaikleri içeren 16 numune ile yalnızca genom geneli tarama için anomalilerden etkilenen ilave 49 numune hariç tutulmuştur; RAA ve CNV'ler için genom geneli tarama performansı raporlanmıştır

c. Wilson skoru yöntemine göre CI

d. 21., 18. ve 13. kromozomlar RAA'dan hariç tutulmuştur

e. Herhangi bir anomali, SCA temel ve genom geneli taramalarına ait numuneleri içermektedir

Tablo 3: VeriSeq NIPT Çözümü v2 sonuçlarının fetal cinsiyet sınıflandırması için klinik referans standardı sonucu ile uyumu

VeriSeq NIPT Çözümü v2 sonuçları	Yenidoğan fizik muayene sonucu <sup>a</sup>		Sitojenik sonuçlar					
	Kız	Erkek	XX	XY	XO	XXX	XXY	XXY
Yüzde uyumu	%100	%100	%100	%100	%90,5	%100	%100	%91,7

a. Sitojenik sonuç içermez

## Benzersiz doğruluk

VeriSeq NIPT Çözümü v2 klinik doğruluğu ve güvenilirliği belirlemek üzere kapsamlı testlerden geçirilmiştir. Etkilenen gebeliklerden elde edilen numuneler, klinik sonuçların mevcut olması ve numuneyi dahil etme ölçütlerini karşılaması koşuluyla test için uygun olmuştur. Kohort kapsamında gebelik süreleri yaklaşık 11 hafta olmuştur, düşük fetal fraksiyonlu numunelere ve ikiz gebeliklere yer verilmiştir. Çalışmada VeriSeq NIPT Çözümü v2 kullanılarak trizomi 21, trizomi 18, trizomi 13, tüm nadir otozomal trizomiler, ≥ 7 Mb boyutundaki CNV'ler ve SCA'lar açısından sonuçları bilinen > 2300 maternal numune taranmış ve sonuçları klinik referans verileri ile karşılaştırılmıştır. Sonuçlar, hedef anöploidiler ve ≥ 7 Mb boyutundaki CNV'ler açısından istisnai düzeyde yüksek hassasiyet ve özgünlük (Tablo 2 ve Tablo 3) göstermiştir ve genel düşük numune hata oranı %1,2 olmuştur.<sup>8</sup>

## En hızlı sonuçlar

VeriSeq NIPT Çözümü v2, yalnızca 1 günde doğru sonuçlar üreten üç adımlık hızlı bir NIPT iş akışı sunar (Tablo 4). Bir teknisyen, basit ve otomatik iş akışını uygulayarak minimum düzeyde gözetim süresi ile < 8 saatte 24 ila 96 numuneyi analiz edebilir. Hedefe yönelik sekanslama ve dizi temelli yöntemler genellikle daha uzun süren laboratuvar protokollerine sahiptir ve daha uzun süreli gözetim gerektirir.

Tablo 4: VeriSeq NIPT yaklaşık 1 günde tamamlanır

Adım	Gözetim süresi	Toplam süre
Numune hazırlığı (plazma izolasyonu, DNA ekstraksiyonu, kitaplık hazırlığı)	~ 2 saat	~ 8 saat
Sekanslama (kitaplık yükleme ve çalıştırma ayarları)	~ 15 dak	~ 14 saat
Veri analizi ve rapor oluşturma <sup>a</sup>	GD	~ 4 saat
Toplam süre	~ 2,25 saat	~ 26 saat

a. Gerçek süre ayrı laboratuvar süreçlerine bağlıdır ve tesisten tesise farklılık gösterebilir. GD: Geçerli değil

## Düşük test hatası oranları

Hiçbir dizomi ya da anöploidi aramasının yapılamadığı test hataları, NIPT'nin güvenilirliği ve klinik kullanışlılığı açısından önemli bir faktördür. NIPT test hatası oranları kullanılan teste göre önemli oranda farklılık gösterir. Hedefe yönelik yaklaşımın benimsendiği testlerde, hem doğrulama hem klinik deneyim çalışmalarında tam genom sekanslamasının gerçekleştirildiği testlere göre daha yüksek oranda test hatası görülmektedir.<sup>9</sup> VeriSeq NIPT Çözümü v2, tam genom sekanslaması tekniği sayesinde tüm diploid genom genelinde doğruluğu etkilemeden veya hata ya da hatalı pozitif oranlarını artırmadan yüksek miktarda veri sağlar. Klinik performans çalışmasında numunelerin yaklaşık %99'u ilk çalışmada bir sonuç vermiştir.<sup>8</sup> Laboratuvar uygulamasında, gerekiyorsa VeriSeq NIPT iş akışını tekrarlamak için ilk kan alımından yeterli materyal elde edilebilir.

## Basit ve ölçeklenebilir IVD çözümü

Entegre VeriSeq NIPT Çözümü v2 testi çalıştırmak için ihtiyaç duyduğunuz her şeyi sağlar. Otomatik iş akışı, numune hacimlerini yönetme konusunda etkinlik ve esneklik sağlamak üzere çalıştırma başına 24, 48 veya 96 numuneyi analiz etmek için kolayca ölçeklenir.

## Otomatik kitaplık hazırlığı

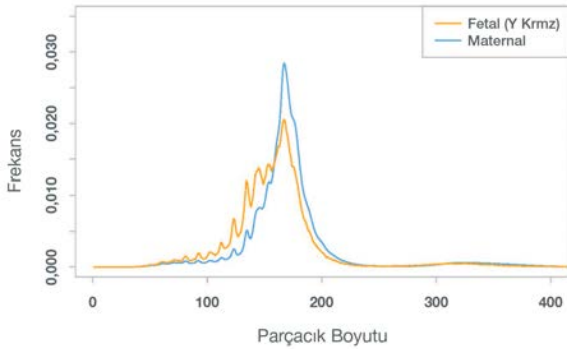
Tamamen otomatik VeriSeq NIPT süreci, teknisyenin harcadığı zamanı ve hata potansiyelini en aza indiren basit bir iş akışı sağlar. Protokol, sağlanan Streck Kan Toplama Tüpünde (BCT) toplanan 7-10 ml maternel periferik tam kan ile başlar. Optimize edilmiş VeriSeq NIPT numune hazırlama kitleri, cfDNA'dan sekanslama kitaplıklarını hazırlamaya yönelik reaktifleri ve sarf malzemelerini içerir. Plazma izolasyonu, cfDNA ekstraksiyonu ve PCR-free kitaplık hazırlığı (miktar tayini plakasını oluşturma, kitaplık miktar tayini ve kitaplık havuzlama dahil) özellikle VeriSeq NIPT iş akışında kullanılmak üzere özel olarak yapılandırılmış bir Hamilton Microlab STAR sistemi olan VeriSeq NIPT Microlab STAR'da otomatikleştirilmiştir. Kullanıcı dostu VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi numune hazırlığını, numune takibi dahil olmak üzere her yönden kontrol eder.

## Sekanslama

VeriSeq NIPT Çözümü v2 gücünü dünya çapında sekanslama verilerinin %90'ından fazlasını oluşturan, kanıtlanmış Illumina sentez yoluyla sekanslama (SBS) kimyasından alır.<sup>10</sup>

### Çift sonlu sekanslama ile daha yüksek düzeyde etkinlik

Maternal kan numunesi çeşitli uzunluklarda cfDNA içerir; daha uzun olanlar maternal olma eğilimindeyken daha kısa olanlar fetal bağıntılan daha güçlüdür (Şekil 2).<sup>11</sup> Tek okuma sekanslaması ile aynı süre içinde aynı düzeyde efor harcayarak iki kat veri üreten çift sonlu sekanslama teknolojisinden faydalanan VeriSeq NIPT Çözümü v2, tek bir numunedeki tüm cfDNA parçacıklarını hızlı ve etkin bir şekilde tanımlar. VeriSeq NIPT Test Yazılımındaki algoritma, bu verileri kullanarak fetal cfDNA sinyalini artırmak için daha kısa parçacıklardaki analize odaklanır.



**Şekil 2: Maternal ve fetal cfDNA parçacıklarına ilişkin boyut karşılaştırması**—Çift sonlu sekanslama, cfDNA parçacıklarını boyuta göre ayırır. Daha uzun olan parçacıklar maternal kaynaklı olma eğilimindeyken daha kısa parçacıklar fetaldir.

### Masaüstü sekans cihazında tanı gücü

VeriSeq NIPT Çözümü v2'de sekanslama işlemi, tezgah üstü sistemlerin sağladığı uygun maliyet avantajıyla yüksek veri hacimli NGS gücünü sunan FDA onaylı ve CE-IVD işaretli bir platform olan Illumina NextSeq™ 550Dx Sistemi üzerinde gerçekleştirilir.

(Tablo 5). NextSeq 550Dx Sistemi, yalnızca yaklaşık 30 dakika süreyle gözetim gerektiren yükü ve çalıştır prensibine dayalı bir iş akışı içerir. Sezgisel kullanıcı arayüzü, kullanıcıların minimum düzeyde eğitim veya cihaz ayarlama süresi ile sekanslama uygulamalarından yararlanabilmelerini sağlar.

**Tablo 5: NGS cihazı performans gereklilikleri**

Parametre	Spesifikasyon
Okuma uzunluğu	2 × 36 bp
Sekanslama dosyası türü	.BCL dosyası
Sekanslama çıktısı	400 M okuma
Çalıştırma süresi	~ 14 saat
Çoğullama	Çalıştırma başına 24 veya 48 numune

## Tesis analizi

Veri analizi, IVD işaretli VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 ile ayrı bir VeriSeq Tesis Sunucusu v2 üzerinde gerçekleştirilir. Sunucu sekanslama verilerini otomatik olarak işler. Tek sunucuda birden fazla numune serisi analiz için kuruğa alınabilir. Analiz için verilerin gönderilmesi gerekmez ve bu sayede zaman tasarrufu ve numune kimliklerinin korunması sağlanır.

## VeriSeq NIPT Test Yazılımı

VeriSeq NIPT Test Yazılımı okumaları filtreler ve bir referans genomu hizalar. Gelişmiş bir algoritma, kromozom başına okuma sayısını belirler. Skorlar, test kromozomunun veya subkromozomal bölgenin normalleştirilmiş kapsamını yansıtır ve anöploidi ve CNV'lerin saptanmasına ve ayırt edilmesine yardımcı olur. Yazılım aynı zamanda her bir numune için bir fetal fraksiyon tahmini oluşturur ve raporlar. Fetal fraksiyon verileri, anöploidi durumunu değerlendirmek için sekanslama sırasında oluşturulan diğer istatistiksel girdiler ve kapsam ile birleştirilir.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı test hata oranlarının düşük olmasını sağlamak üzere kişiselleştirilmiş fetal anöploidi güven testi (iFACT) numune kalitesi skoru metriğini içermektedir. iFACT, düşük fetal fraksiyonlu numuneler için bile anöploidi veya CNV araması yapılabilmesini sağlamak için her bir numuneye ilişkin fetal fraksiyon tahminine göre cihazın yeterli kapsam ve veri kalitesi oluşturup oluşturmadığını belirtir.<sup>12-14</sup> Bu dinamik eşik, VeriSeq NIPT Test Yazılımının düşük fetal fraksiyonlu numuneleri raporlamasına olanak sağlayarak düşük oranda test hatası görülmesini sağlar.<sup>14-16</sup>

## Rapor oluşturma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı veri analizinin ardından her bir numunede test edilen kromozom için bir "Anöploidi Saptandı" veya "Anöploidi Saptanmadı" araması oluşturur. CNV saptanırsa söz konusu numuneye ilişkin çıktı raporunda genomdaki tam koordinatlar görüntülenir. Bilgiler, mevcut LIMS ile entegre edilebilen bir .CSV dosyasında çıktı olarak sunulur. Veriler, laboratuvarın ihtiyaçlarına göre özel klinik rapor oluşturmak üzere kullanılabilir.

## Tamamen desteklenen uygulama

VeriSeq NIPT Çözümü v2, sorunsuz bir laboratuvar entegrasyonu için yetenekli bir Illumina Saha Servis Mühendisi tarafından gerçekleştirilen eksiksiz sistem kurulumu ve uygulamalı eğitim içerir. Bilgili Illumina bilim insanları laboratuvar personeline numune ekstraksiyonu, kitaplık hazırlığı, sekanslama ve analiz boyunca adım adım kılavuzluk sunar (Tablo 6). Laboratuvarlar çalışmaya hazır duruma geldiğinde Illumina Teknik Destek ekibi tarafından sürekli destek sunulur.

**Tablo 6: VeriSeq NIPT Çözümü v2 eğitimi**

Konu	Ayrıntılar
VeriSeq NIPT Çözümü v2'ye Giriş	İş akışı ve analize ilişkin genel bakış semineri <ul style="list-style-type: none"> <li>Yardımcı ekipman kılavuzu</li> <li>Sarf malzemeleri kılavuzu</li> <li>Kan alma protokolü</li> <li>Plazma izolasyonu protokolü</li> </ul>
Cihazı çalıştırma eğitimi	Tesis eğitimi <ul style="list-style-type: none"> <li>Kurulu cihaz gereklidir</li> </ul>
Tesis denetimi	Tesis onayı <ul style="list-style-type: none"> <li>Yardımcı ekipman kurulumu</li> <li>Gerekli reaktifler</li> <li>Sistem bileşenlerinin bağlantı durumu</li> </ul>
Tesis eğitimi	Test Illumina bilim insanı tarafından gerçekleştirilir <ul style="list-style-type: none"> <li>Bilinen performans özelliklerine sahip önceden test edilen plazma numuneleri (Illumina tarafından sağlanır)</li> <li>Plazma izolasyonundan cihazı çalıştırmaya ve veri analizine kadar test iş akışı özeti</li> <li>Veri analizi eğitimi</li> </ul>
Tesis yeterliliği testi	Test müşteri tarafından gerçekleştirilir <ul style="list-style-type: none"> <li>Bilinen performans özelliklerine sahip önceden test edilen plazma numuneleri (Illumina tarafından sağlanır)</li> </ul>

## Özet

VeriSeq NIPT Çözümü v2 NIPT'nin erişilebilirliği, güvenilirliği ve gücü konusunda devrim yaratmaktadır. Artık her laboratuvar düşük hata oranlarıyla hızlı, güvenilir, yüksek oranda doğru NIPT sonuçları elde etmek için NGS teknolojilerinden yararlanabilir.

## Daha fazla bilgi edinin

VeriSeq NIPT Çözümü v2 hakkında daha fazla bilgi edinmek için [www.illumina.com/VeriSeqNIPT](http://www.illumina.com/VeriSeqNIPT) sayfasını ziyaret edin.

## Sipariş Bilgileri

Ürün	Katalog no.
VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kiti (24 numune)	20025895
VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kiti (48 numune)	15066801
VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kiti (96 numune)	15066802
VeriSeq Tesis Sunucusu v2	20028403
VeriSeq NIPT Çözümü Etkinleştirme	15076162
Streck hücresiz DNA BCT (CE)	15073345
NextSeq 550Dx Cihazı	20005715

Illumina, Inc. • 1.800.809.4566 ücretsiz (ABD) • +1.858.202.4566 tel • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2019 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır. Tüm ticari markalar Illumina, Inc. veya ilgili sahiplerinin malıdır. Özel ticari marka bilgileri için bkz. [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html). Belge No 100000119419 v00 TUR QB7743

## Kullanım amacı açıklaması

VeriSeq NIPT Çözümü v2, en az 10 haftalık gebeliği olan hamile kadınlarda maternal periferik tam kan numunelerinden genom geneli fetal genetik anomalilerin saptanması için tarama testi olarak kullanılması amaçlanan bir *in vitro* tanı testidir. VeriSeq NIPT, tüm otozomlar için CNV'leri ve tüm kromozomlar için anöploid durumunu saptamak üzere tam genom sekanslamasından yararlanır. Test, cinsiyet kromozomu anöploidisinin (SCA) raporlanmasını talep etme seçeneği sunar. Bu ürün, tanı veya diğer gebelik yönetimi kararı için tek temel olarak kullanılmamalıdır.

## Referanslar

- Data on file. Illumina, Inc 2019.
- Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, Abuhamad AZ, Sehnert AJ, Rava RP. *Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890-901.
- Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al. *CARE Study Group: DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med.* 2014;370:799-808.
- Data calculations on file. Illumina, Inc 2019.
- ACOG Committee on Practice Bulletins—Obstetrics, Committee on Genetics, and the Society for Maternal-Fetal Medicine. *Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy. Obstet Gynecol.* 2016;127(5):e123-37. doi: 10.1097/AOG.0000000000001406.
- Pertile MD, Halks-Miller M, Flowers N, et al. *Rare autosomal trisomies, revealed by maternal plasma DNA sequencing, suggest increased risk of fetoplacental disease. Sci Transl Med.* 2017;9(405).
- Galjaard RJ, Henneman L, Macville M, et al. Implementing NIPT as part of a national prenatal screening program: The Dutch TRIDENT studies. Oral abstract: International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy; July 2018; Antwerp, Belgium.
- Illumina. VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert. 2019.
- Illumina. Don't settle for failure. [mkt.illumina.com/rs/600-XEX-927/images/dont-settle-for-failure.pdf](http://mkt.illumina.com/rs/600-XEX-927/images/dont-settle-for-failure.pdf). Accessed March 15, 2017.
- Data calculations on file. Illumina, Inc 2017.
- Lo YM, Chan KC, Sun H, et al. *Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetic and mutational profile of the fetus. Sci Transl Med.* 2010;2(61):61ra91.
- Duenwald S, Chen G, Barbacioru C, et al. Development of a Novel Paired-End Sequencing-Based Noninvasive Prenatal Test. Poster presented at the Society for Maternal-Fetal Medicine 36th Annual Pregnancy Meeting; February 1-6, 2016; Atlanta, Georgia.
- Cirigliano V, Ordoñez E, Rueda L, Syngelaki A, Nicolaides KH. *Performance evaluation of the NeoBona test, a new paired-end massive parallel shotgun sequencing approach for cfDNA based aneuploidy screening. Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016; doi: 10.1002/uog.17386. [Epub ahead of print].
- Cirigliano V, Ordoñez E, Rueda L, et al. Performance evaluation and clinical application of a new paired end MPSS approach for cfDNA based prenatal aneuploidy screening. Poster presented at the International Society for Prenatal Diagnosis. July 10-13 2016; Berlin, Germany.
- Wang E, Batey A, Struble C, Musci T, Song K, Oliphant A. *Gestational age and maternal weight effects on fetal cell-free DNA in maternal plasma. Prenat Diagn.* 2013; 33:662-666.
- Pergament E, Cuckle H, Zimmermann B, et al. *Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. Obstet Gynecol.* 2014; 124(2 Pt 1):210-218.