

## Ablauf

Patientin wünscht den Harmony® Test

Genetische Beratung durch Frauenarzt / Humangenetiker

Blutabnahme

Ausfüllen des Anforderungsscheins durch Arzt & Patientin

Versand der Probe

Testdurchführung

Analyse der Daten und Befunderstellung

Versand des Befunds zum Arzt

Einzug der Kosten (nur bei erfolgreich durchgeführtem Test)  
vom Konto der Patientin sowie Versand des Zahlungsbelegs

Befundmitteilung an die Patientin durch den Arzt  
inklusive genetischer Beratung

# harmony

## PRENATAL TEST



Cenata GmbH  
Paul-Ehrlich-Str. 23  
D-72076 Tübingen  
Tel.: 07071 565 44 430  
Fax: 07071 565 44 444  
www.cenata.de  
info@cenata.de



© 2021 Cenata GmbH und Roche Diagnostics. Alle Rechte vorbehalten. Cenata® und das Cenata-Logo sind eingetragene Handelsmarken der Cenata GmbH. HARMONY® ist eine Marke von Roche. Alle anderen Marken sind das Eigentum ihrer jeweiligen Inhaber.

## Referenzen

- [1] Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, Balanarasimha M, Hollemon D, Sparks A, Nicolaidis K, Musci TJ.: Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted cell-free DNA analysis in maternal plasma with microarrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies. Prenat Diagn. 2015 Sep 1.
- [2] Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L, Spitz JL, Hollemon D, Cuckle H, Musci TJ and Wapner RJ (Next-Study): Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. N Engl J Med. 2015, Apr 1.
- [3] Bianchi DW, Rava RP, Sehnert AJ: DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med. 2014 Aug 7;371(6):578. doi: 10.1056/NEJMc1405486.

# harmony

## PRENATAL TEST



Für werdende Eltern



## Hochempfindlicher Test zum Nachweis kindlicher Chromosomenstörungen im mütterlichen Blut

Ergebnisse in durchschnittlich 3 Arbeitstagen



## Kosten und Varianten

Der Harmony® Test steht Ihnen in drei Varianten mit zwei Zusatzoptionen zur Verfügung.

Trisomie 21	199 EUR
Trisomie 21, 18, 13	229 EUR
Trisomie 21, 18, 13 und X/Y-Analyse*	299 EUR

\* Monosomie X, Klinefelter-Syndrom, Triple-X-Syndrom, XYY- und XYY-Syndrom.

### Zusatzoptionen

+ Mikrodeletion 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom)	+ 35 EUR
+ Geschlechtsmitteilung	ohne Mehrkosten

Die Preise sind nur gültig für Deutschland und können in anderen Ländern variieren. Der Harmony® Test ist, wie auch andere pränatale Screeningtests, momentan noch eine Selbstzahlerleistung. Die Kosten für den Harmony® Test werden im Einzelfall jedoch von einigen Krankenkassen nach vorherigem Antrag auf Kostenerstattung übernommen. Auf unserer Webseite ([www.cenata.de](http://www.cenata.de)) können Sie alle erforderlichen Formulare dafür herunterladen. Bitte beachten Sie, dass Ihr Arzt Leistungen in Zusammenhang mit dem Test erbringen kann (z. B. Beratung, Blutabnahme). Die dafür anfallenden Kosten können Sie vorab bei Ihrem Arzt erfragen. Die Geschlechtsmitteilung erfolgt aufgrund des Gendiagnostik-Gesetzes ab SSW 14+0 (p.m.).

## Was ist der Harmony® Test?

Der Harmony® Test ist eine nicht-invasive Methode zur Erkennung von sogenannten Trisomien beim ungeborenen Kind. Der Test basiert auf der Analyse der Erbsubstanz (DNA) des ungeborenen Kindes, welche frei im Blut der Mutter vorliegt. Der Harmony® Test ist ein früher und zuverlässiger vorgeburtlicher Test (NIPT, nicht-invasiver Pränataltest) auf Chromosomenstörungen, welcher ab der Schwangerschaftswoche 10+0 aus dem Blut der Mutter durchgeführt werden kann.

Im Normalfall ist die Erbinformation beim Menschen auf 23 Chromosomenpaaren gespeichert. Eine Trisomie ist eine Chromosomenstörung, die darin besteht, dass ein bestimmtes Chromosom dreifach statt zweifach vorliegt.

Die **Trisomie 21** ist die häufigste Trisomie. Sie kommt bei etwa einem von 830 Neugeborenen vor. Eine **Trisomie 21** führt zum sogenannten „Down-Syndrom“, das sowohl schwache bis mäßige geistige Behinderung als auch andere Erkrankungen, wie angeborene Herzfehler, verursachen kann. Die mittlere Lebenserwartung eines Betroffenen beträgt heute ca. 60 Jahre. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens hängt stark vom Alter der Mutter ab.

Eine weitere relativ häufige Trisomie ist die **Trisomie 18**. Diese verursacht das sogenannte „Edwards-Syndrom“. Diese Trisomie kommt bei etwa einem von 5.000 Neugeborenen vor.

Die **Trisomie 13** („Patau-Syndrom“) betrifft etwa eines von 16.000 Neugeborenen. Beide Trisomien sind mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden. Betroffene Kinder haben fast immer mehrere Erkrankungen gleichzeitig, unter anderem meist schwere Herzfehler. Ihre Lebenserwartung liegt bei wenigen Monaten, und sie überleben nur selten das erste Lebensjahr. Das Risiko für beide Trisomien ist ebenfalls stark vom Alter der Mutter abhängig.

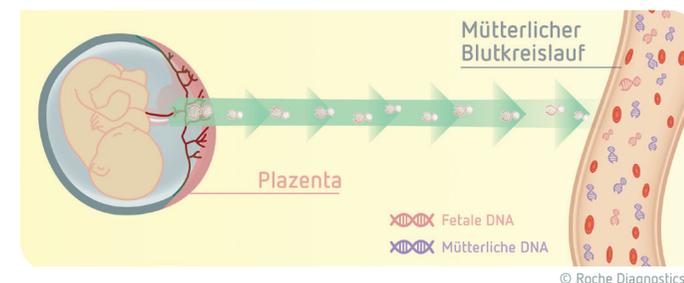
## Der Harmony® Test im Vergleich zu anderen vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden

Der Harmony® Test ermöglicht es, Chromosomenstörungen des ungeborenen Kindes über eine Blutabnahme bei der Mutter ohne Fehlgeburtsrisiko zu erkennen. Dabei ist die Aussagekraft des Harmony® Tests insbesondere für die Trisomie 21 um ein Vielfaches höher als z. B. beim Ersttrimester-Screening (Ultraschall + Hormonanalyse).

Untersuchungsart	Fehlgeburts- risiko	Erkennungs- rate
Nicht- invasiv  Analyse fetaler DNA im Blut der Mutter  harmony PRENATAL TEST	0 %	T21   99,3 %
		T18   97,4 %
		T13   93,8 %
Ersttrimester-Screening	0 %	T21   85 – 90 %
		T18   ca. 95 %
		T13   ca. 95 %
Invasiv  Chorionzottenbiopsie Amniozentese	0,1%	T21   Nahezu 100%
		T18   Nahezu 100%
		T13   Nahezu 100%

## Was ist die zellfreie kindliche DNA?

Aus der Plazenta (Mutterkuchen) geht DNA des ungeborenen Kindes in das mütterliche Blut über und kann mit dem Harmony® Test auf Chromosomenstörungen untersucht werden. Der Anteil zellfreier kindlicher DNA an der Menge freier DNA im mütterlichen Blut beträgt durchschnittlich ca. 10 %.



## Leistungsbewertung

Der Harmony® Test ist ein nicht-invasiver Test zum Nachweis der fetalen Trisomie 21, 18, 13 sowie geschlechtschromosomaler Störungen und weist im Gegensatz zu invasiven Methoden kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko auf. Er kann jedoch insbesondere eine ausführliche Ultraschalluntersuchung, bei der strukturelle Veränderungen des ungeborenen Kindes erkannt werden, nicht ersetzen.

### + Hohe Erkennungsrate

99,3 % Erkennungsrate für die Trisomie 21 in publizierten Studien <sup>[1]</sup>

Kaum ein anderes NIPT-Verfahren ist so intensiv in Studien untersucht worden wie der Harmony® Test <sup>[1,2]</sup>. Fasst man die wichtigsten publizierten Studien zusammen, erreicht der Harmony® Test für die Trisomie 21 eine Erkennungsrate von über 99,3%. (Trisomie 18: 97,4 %, Trisomie 13: 93,8 %) <sup>[1]</sup>.

### + Niedrige Falsch-Positiv-Rate

nur 0,04 % für die Trisomie 21 <sup>[1]</sup>

In einer großen studienübergreifenden Analyse <sup>[1]</sup> konnten in einem unselektierten Patientenkollektiv exakte Daten über die Falsch-Positiv-Rate des Harmony® Tests ermittelt werden. Die Falsch-Positiv-Rate bei über 23.155 Schwangeren für die Trisomie 21 liegt bei 0,04% (Trisomie 13 und Trisomie 18: je 0,02 %) und damit etwa 125-fach niedriger als beim Ersttrimester-Screening, welches eine Falsch-Positiv-Rate von ca. 5 % aufweist.

### + Schnelle Ergebnisübermittlung

in durchschnittlich 3 Arbeitstagen

Der Harmony® Test zeichnet sich aufgrund seiner einzigartigen Technologie durch eine kurze Analysedauer aus. Nach Eintreffen der Blutprobe liegt das Ergebnis in der Regel in 2 – 4 Arbeitstagen vor.

### + Hochqualifiziertes Ärzteteam

Fachärzte für Humangenetik, Labormedizin und Gynäkologie

Für die Befundinterpretation und die Beratung vereint die Cenata ein Team von qualifizierten Ärzten (Fachärzte für Humangenetik, Labormedizin und Gynäkologie) und Wissenschaftlern.

## Anwendungsgebiete

Der Harmony® Test kann bei Einlings- und Zwillingsschwangerschaften, auch nach In-vitro-Befruchtung (IVF) und Eizellspende, durchgeführt werden. Im Falle einer Eizellspende ist die Angabe auf dem Anforderungsformular eine Voraussetzung, um ein Testergebnis erzielen zu können. Die optionale Geschlechtsbestimmung durch den Harmony® Test erfolgt durch die Erkennung von Sequenzen des Y-Chromosoms. Sind diese im mütterlichen Blut nachweisbar, zeigt dies, dass der Fetus männlich ist (bei Zwillingen mindestens ein Fetus).

	Einling	Zwillinge	Mehr als zwei Feten	Vanishing Twin
Trisomie 21	✓	✓	✗	✗
Trisomie 21, 18, 13	✓	✓	✗	✗
Trisomie 21, 18, 13 und X/Y-Analyse*	✓	✗	✗	✗
DiGeorge-Syndrom (Mikrodeletion 22q11.2)	✓	✗	✗	✗
Geschlechtsmitteilung	✓	✓	✗	✗

\* Monosomie X, Klinefelter-, Triple-X-, XYY- und XXYY-Syndrom.