

## 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	✓	✓	✗	✗

## Preise und Varianten

Trisomie 21	249 €
Trisomie 21, 18, 13	269 €
Trisomie 21, 18, 13 und X/Y-Analyse*	299 €
<b>Zusätzliche Optionen</b>	
⊕ DiGeorge-Syndrom (Mikrodeletion 22q11.2)	+ 35 €
⊕ Geschlechtsmitteilung	+ 0 €

\* Monosomie X, Klinefelter-Syndrom, Triple-X-Syndrom, XYY- and XYYY-Syndrom.

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 (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.).

**harmony**  
PRENATAL TEST

 **cenata**  
safe method. secure result.

Cenata GmbH  
Paul-Ehrlich-Str. 23  
72076 Tübingen  
Tel: 07071 565 44 430  
Fax: 07071 565 44 444  
[www.cenata.de](http://www.cenata.de)  
[info@cenata.de](mailto:info@cenata.de)

Überreicht von Ihrem Arzt:

## Referenzen

- [1] Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, Balanarasimha M, Holleman D, Sparks A, Nicolaides 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, Holleman 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.

© 2017 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.

**harmony**  
PRENATAL TEST

 **cenata**



Hochempfindlicher Test  
zum Nachweis kindlicher  
Chromosomenstörungen in  
mütterlichem Blut



Für werdende Eltern

## Was ist der Harmony® Test?

Nicht-invasive Methode zur Erkennung von Trisomien beim ungeborenen Kind basierend 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 Pränatal-Test) auf Chromosomenstörungen, welcher ab der Schwangerschaftswoche 10+0 aus dem Blut der Mutter durchgeführt werden kann.

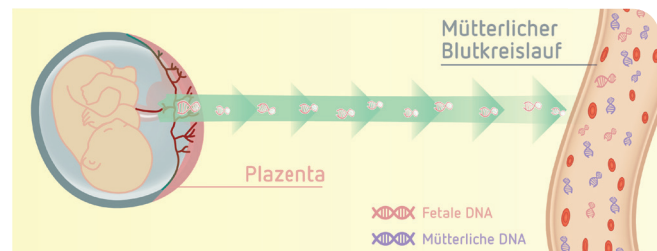
Im Normalfall ist die Erbinformation beim Menschen auf 23 Chromosomenpaaren gespeichert. Eine Trisomie ist eine Chromosomenstörung, die darin besteht, dass ein bestimmtes Chromosom dreifach statt zweifach vorliegt.

Prozentual ist die **Trisomie 21** die häufigste Form einer Trisomie bei Geburt. Sie kommt bei etwa einem von 830 Neugeborenen vor. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens hängt stark vom Alter der Mutter ab. 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.

Tritt eine **Trisomie 18** auf, so verursacht diese das "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 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 stark vom Alter der Mutter abhängig.

## 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 ca. 10 % und ist von der Schwangerschaftswoche und dem Gewicht der Mutter abhängig.



© Roche Diagnostics

## 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 Fetus erkannt werden, nicht ersetzen.

### Hohe Erkennungsrate

99,5 % 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 alle publizierten Studien an Einlingsschwangerschaften zusammen, erreicht der Harmony® Test für die Trisomie 21 eine Erkennungsrate von über 99,5 % (Trisomie 18: 97,4 %, Trisomie 13: 93,8 %) <sup>[1]</sup>.

### Niedrige Falsch-Positiv-Rate

nur 0,06 % für die Trisomie 21<sup>[2]</sup>

In einer der größten Studien zur Leistungsfähigkeit eines NIPT im direkten Vergleich mit dem Ersttrimester-Screening<sup>[2]</sup> konnten aufgrund der hohen Fallzahl (18.955 Schwangerschaften mit normalem Risiko) exakte Daten über die Falsch-Positiv-Rate (positive Testergebnisse, die sich nicht bestätigt haben) des Harmony® Tests ermittelt werden. Diese Falsch-Positiv-Rate betrug für die Trisomie 21 nur 0,06 % (Trisomie 18: 0,01 %, Trisomie 13: 0,02 %) <sup>[2]</sup>. Sie ist damit fünfmal niedriger als bei anderen DNA-Tests aus dem mütterlichen Blut<sup>[3]</sup>.

### Schnelle Ergebnisübermittlung

in durchschnittlich 3 Arbeitstagen

Der Harmony® Test zeichnet sich aufgrund seiner einzigartigen Technologie durch eine sehr kurze Befundübermittlungszeit aus. Nach Eintreffen der Blutprobe liegt das Ergebnis in durchschnittlich 3 Arbeitstagen vor.




### Hochqualifiziertes Ärzteteam

Fachärzte für Humangenetik, Labormedizin und Gynäkologie

Für die Validierung und Beratung vereint die Cenata ein Team von qualifizierten Medizinern, darunter Fachärzte für Humangenetik, Labormedizin und Gynäkologie.

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

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

Untersuchungsmethode	Fehlgeburtsrisiko	Erkennungsrate Trisomie 21
 harmony PRENATAL TEST Analyse fetaler DNA aus dem Blut der Mutter	0 %	99,5 %
 Ersttrimester-Screening	0 %	85 - 90 %
 Chorionzottenbiopsie Amniozentese	0,1 %	Nahezu 100 %

## Ablauf

