

Preise und Varianten

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

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

Literaturangaben

- [1] Ashoor G, Syngelaki A, Wagner M, Birdir C, Nicolaides KH: Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first-trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Apr;206(4):322.e1-5.
- [2] Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, Birdir C, Touzet G: Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Nov;207(5):374.e1-6.
- [3] Norton ME, Brar H, Weiss J, Karimi A, Laurent LC, Caughey AB, Rodriguez MH, Williams J 3rd, Mitchell ME, Adair CD, Lee H, Jacobsson B, Tomlinson MW, Oepkes D, Holleman D, Sparks AB, Oliphant A, Song K: Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: results of a multicenter prospective cohort study for detection of fetal trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Aug;207(2):137.e1-8.
- [4] Sparks AB, Struble CA, Wang ET, Song K, Oliphant A: Noninvasive prenatal detection and selective analysis of cell-free DNA obtained from maternal blood: evaluation for trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Apr;206(4):319.e1-9.
- [5] Verweij EJ, Jacobsson B, van Scheltema PA, de Boer MA, Hoffer MJ, Holleman D, Westgren M, Song K, Oepkes D: European non-invasive trisomy evaluation (EU-NITE) study: a multicenter prospective cohort study for non-invasive fetal trisomy 21 testing. *Prenat Diagn.* 2013 Oct;33:996-1001.
- [6] Juneau K, Bogard PE, Huang S, Mohseni M, Wang ET, Ryvkin P, Kingsley C, Struble CA, Oliphant A, Zahn JM: Microarray-based cell-free DNA analysis improves noninvasive prenatal testing. *Fetal Diagn Ther.* 2014;36:282-286.
- [7] 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, DOI: 10.1056/NEJMoa1407349
- [8] 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.
- [9] Random Massively Parallel Sequencing, basiert auf der Analyse des gesamten Genoms mittels Zufallssequenzierung.
- [10] 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.
- [11] Eurocat-Register: www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables

Die Rechnungsstellung erfolgt nach GOÄ. Die Preise sind nur gültig für Deutschland und können in anderen Ländern variieren.

Anwendungsgebiete

	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	✓	✓	✗	✗

Die Mitteilung des fetalen Geschlechts erfolgt aufgrund des Gendiagnostik-Gesetzes ab SSW 14+0 (p.m.).
* Monosomie X, Klinefelter-, Triple-X-, XYY- und XYYY-Syndrom.

harmony
PRENATAL TEST

 **cenata**
safe method. secure result.

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

© 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**



Nicht-invasiver Pränatal-Test
zur Risikoermittlung von
Chromosomenstörungen

 **Arztinformationen**

F01-V1-20180615

Leistungsbewertung Harmony® Test

Beim Harmony® Test handelt es sich um einen nicht-invasiven Pränatal-Test (NIPT) zum Nachweis von Chromosomenstörungen aus mütterlichem Blut. Mit dem Test können die Chromosomenstörungen Trisomie 21, 18 und 13, geschlechtschromosomale Störungen sowie das fetale Geschlecht erkannt werden. Der Test kann ab der abgeschlossenen 10. SSW (p.m.) eingesetzt werden und weist im Gegensatz zu invasiven Methoden kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko auf.

Ausgezeichnete Erkennungsrate

99,5 % Erkennungsrate für die Trisomie 21 in publizierten Studien^[8]

Kaum ein anderes NIPT-Verfahren ist so intensiv in Studien untersucht worden wie der Harmony® Test. Fasst man alle publizierten Studien an Einlingschwangerschaften zusammen, erreicht der Harmony® Test für die Trisomie 21 eine Detektionsrate von 99,5%^[8].

Eine Übersicht der Trisomie-21-Erkennungsraten aller in Peer-reviewed Journals veröffentlichten Studien mit dem Harmony® Test findet sich in der nachfolgenden Tabelle:

Studie	Trisomie-21-Fälle	davon detektiert	Detektionsrate
Ashoor 2012 ^[1]	50	50	100 %
Nicolaides 2012 ^[2]	8	8	100 %
Norton 2012 ^[3]	81	81	100 %
Sparks 2012 ^[4]	36	36	100 %
Verweij 2013 ^[5]	18	17	94,4 %
Juneau 2014 ^[6]	72	72	100 %
Norton 2015 ^[7]	38	38	100 %
Stokowski 2015 ^[8]	108	107	99,1 %
Gesamt	411	409	99,5 %

Hochqualifiziertes Ärzteteam

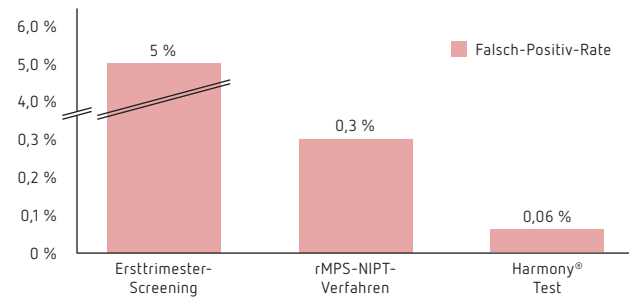
Fachärzte für Humangenetik, Labormedizin und Gynäkologie

Für die Befundung und Beratung vereint die Cenata GmbH ein Team von qualifizierten Medizinern, darunter Fachärzte für Humangenetik, Labormedizin und Gynäkologie. Unser Team steht Ihnen bei allen Fragen zur Pränataldiagnostik, zu NIPT und zur Interpretation des Harmony® Tests zur Verfügung.

Hervorragende Präzision

Falsch-Positiv-Rate mit 0,06 % 5x niedriger als im rMPS-Verfahren^[9]

In der bisher mit Abstand größten Studie zur Leistungsfähigkeit eines NIPT in einem unselektierten Patientenkollektiv im direkten Vergleich mit dem Ersttrimester-Screening^[7] konnten aufgrund der hohen Fallzahl exakte Daten über die Falsch-Positiv-Rate des Harmony® Tests ermittelt werden. Die Studie wurde an 18.955 Schwangerschaften mit normalem Risiko in 35 Zentren in den USA, Kanada und Europa mit dem Harmony® Test durchgeführt. Die Falsch-Positiv-Rate für die Trisomie 21 war dabei im Normalrisiko-Kollektiv mit 0,06 % fünfmal niedriger als in einer vergleichbaren Studie auf Basis des rMPS-Verfahrens^[9], welches eine Falsch-Positiv-Rate von 0,3% aufweist^[10].



Schnelle Ergebnisübermittlung

in durchschnittlich 3 Arbeitstagen

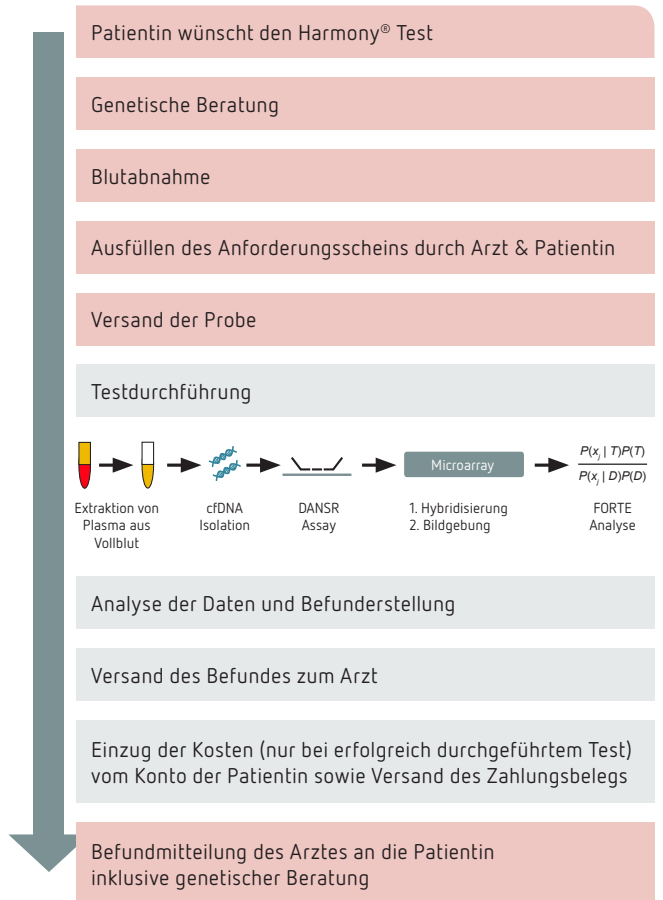
Der Harmony® Test zeichnet sich aufgrund seiner einzigartigen Technologie durch eine sehr kurze Befundübermittlungszeit aus. Nach Eintreffen der Blutprobe liegt das Ergebnis in durchschnittlich 3 Arbeitstagen vor.

Limitationen des Harmony® Tests

Vanishing Twin, Fehlbildungen, genetische Mosaik, Translokationen

Insbesondere strukturelle Veränderungen machen einen Großteil der schweren pränatalen Erkrankungen des Fetus aus^[11]. Eine Analyse der Chromosomenstörungen kann daher eine Ultraschalluntersuchung des Fetus nicht ersetzen. Eine eingeschränkte Erkennungsrate des Harmony® Tests findet sich außerdem für Chromosomen-Mosaik und -Translokationen. Bei Vorliegen eines „Vanishing Twin“ können Plazentarestes des verstorbenen Fetus zu falschen Testergebnissen führen. Der Harmony® Test kann daher in diesem Fall nicht durchgeführt werden.

Ablauf



Untersuchungsvergleich

	Untersuchungsart	Fehlgeburtsrisiko	Erkennungsrate
Nicht-invasiv	 Analyse fetaler DNA im Blut der Mütter	0 %	T21 99,5 %
			T18 97,4 %
Invasiv	 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 %