

PraenaTest®
Analyse in Deutschland seit 2012

Seit seiner Markteinführung im August 2012 als Europas erster NIPT analysieren wir den PraenaTest® vollständig in unserem Labor in Konstanz am Bodensee (Deutschland). Untenstehend die klinischen Leistungsdaten für Ihre genetische Beratung:

PraenaTest® Option 1*

Trisomie 21	
Sensitivität in %	99,21
Spezifität in %	99,99
PPV in %	99,20
NPV in %	99,99

Fachgesellschaften empfehlen NIPT – in Kombination mit einem qualifizierten Ultraschall – als primäres Screening für die Trisomie 21 bei schwangeren Frauen jeden Alters und Risikos.¹ Mit der PraenaTest® Option 1 können Sie diese Empfehlung kostengünstig für Ihre Patientin umsetzen.

* Daten aus der klinischen Routine (12/2016 bis 05/2019) basierend auf erfolgreich durchgeführte Analysen mit validem Testergebnis sowie auf Rückmeldungen aus der Ärzteschaft zu diskordanten Testergebnissen

PraenaTest® Option 2 und 2 Plus sowie Option 3 und 3 Plus

Sensitivität und Spezifität für die Detektion freier Trisomien 21, 18 und 13 bei Einlingsschwangerschaft ⁵			
	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13
Sensitivität	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)
2-seitiges 95%-KI	97,1%, 100%	91,4%, 100%	87,1%, 100%
Spezifität	99,90% (1.982/1.984)	99,90% (1.995/1.997)	99,90% (2.000/2.002)
2-seitiges 95%-KI	99,63%, 99,97%	99,64%, 99,97%	99,64%, 99,97%

Sensitivität und Spezifität für die Trisomien 21, 18 und 13 bei Zwillingschwangerschaft in simulierter Population (Schätzung) ⁵				
	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Y-Chromosom vorhanden
Sensitivität	96,4%	95,7%	93,6%	>99,9%
2-seitiges 95%-KI	(86,4%, 98,9%)	(68,3%, 99,4%)	(64,1%, 98,9%)	(99,9%, >99,9%)
Spezifität	99,9 %	>99,9%	>99,9%	>99,9%
2-seitiges 95%-KI	(99,8%, >99,9%)	(99,9%, >99,9%)	(99,9%, >99,9%)	(99,7%, >99,9%)

Sensitivität und Spezifität für seltene autosomale Aneuploidien (RAA); mit bekannten Mosaiken ⁵		
	Sensitivität	Spezifität
Schätzwert % (n/N)	96,4% (27/28)	99,80% (2.001/2.005)
2-seitiges 95%-KI	82,3%, 99,4%	99,49%, 99,92%

Ermittlung der prozentualen Übereinstimmung für jedes Geschlechtschromosom in jedem Ergebnis des klinischen Referenzstandards ⁵							
	Phänotyp (physische Untersuchung)		Zytogenetische Ergebnisse (gonosomale Aneuploidie)				
	Weiblich	Männlich	XO	XXX	XXY	YY	Sonstige**
Gesamt	997/997	966/966	19/21	17/17	23/23	11/12	2/2
Übereinstimmung	100%	100%	90,5%	100%	100%	91,7%	n.z.***

** Weitere zytogenetische Ergebnisse lauteten XXXX und XXYY. *** nicht zutreffend

Weiterführende Literatur finden Sie auf www.lifecodexx.com

175.000

PraenaTest®
seit Markteinführung
im August 2012
(Stand 9/2019)

3,1%

aller PraenaTest®
durchgeführt bei
Zwillings-
schwangerschaft
(Stand 9/2019)

Eurofins LifeCodexx
Erster NIPT-Anbieter in Europa

Bereits seit 2010 entwickeln wir klinisch validierte, nicht invasive pränatale Tests (NIPT). In 2012 wurde der PraenaTest® als Europas erster NIPT im Markt eingeführt. Heute ist er in vielen gynäkologischen Praxen in Europa, im Nahen Osten sowie in Asien als zuverlässige, schnelle und sichere Untersuchungsmethode fest etabliert. LifeCodexx gehört seit Anfang 2018 zu Eurofins Scientific, eine international führende Laborgruppe, und stärkt das Technologieportfolio des Geschäftsbereichs Clinical Diagnostics.

Übrigens, wußten Sie, dass LifeCodexx mit dem PraenaTest® die Pränataldiagnostik nachhaltig verändert hat? Wir haben in 2013 die Anträge gestellt, damit NIPT Kassenleistung wird. Nun hat der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) entschieden: Vielleicht schon ab Herbst 2020 werden NIPT von den Krankenkassen bezahlt und in die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen. Lesen Sie auch unsere Pressemitteilung auf www.lifecodexx.com.

Experten-Hotline: +49 (0) 7531-97694844

www.lifecodexx.com

Eurofins LifeCodexx GmbH

Line-Eid-Straße 3, 78467 Konstanz, Deutschland
Tel. +49 (0) 7531-9769460, Fax +49 (0) 7531-9769480
info@lifecodexx.com

© LifeCodexx/PraenaTest/PrenaTest sind eingetragene Warenzeichen der Eurofins LifeCodexx GmbH, Deutschland

Eurofins LifeCodexx gehört zu:

eurofins | Clinical Diagnostics

Global vertreten für eine erstklassige medizinische Versorgung:

- Über 65.000 Patienten pro Tag
- Über 110 Millionen Tests pro Jahr
- Über 800 Blutentnahme-Zentren
- Über 250 städtische Labore
- 60 Krankenhauslabore
- Von der Probenabholung bis zur medizinischen Beratung
- Mit medizinischer Interpretation
- Akkreditierte Labore

Folgen Sie uns:

- @EurofinsGroup
- www.facebook.com/EurofinsGroup
- www.linkedin.com/company/Eurofins

www.eurofins.com

eurofins | LifeCodexx

NEU
RAA-Analyse

Genomweite Analyse
seltener autosomaler
Aneuploidien

PraenaTest®

Nicht invasiver pränataler
Test (NIPT) – Analyse
in Deutschland seit 2012

01

Arztinformation

Gültig ab November 2019



Wissen schaffen. Zuverlässig. Schnell. Sicher.

Europas erster NIPT

Aus dem Blut schwangerer Frauen bestimmt der PraenaTest® ab SSW 9+0 p.m. die autosomalen Trisomien 21, 18, 13, gonosomale Aneuploidien (Turner-, Triple X-, Klinefelter- und XYY-Syndrom), die 22q11.2 Mikrodeletion (assoziiert mit dem DiGeorge-Syndrom) sowie – **NEU** – seltene autosomale Aneuploidien (RAA). Mit dem PraenaTest® können Sie die Empfehlungen der Fachgesellschaften in Deutschland, Österreich und in der Schweiz¹ vollständig umsetzen, da er das entsprechende Testspektrum bietet.

Das Plus für mehr Wissen

Genomweite Analyse seltener autosomaler Aneuploidien

Mit den neuen **PraenaTest® Optionen 2 Plus** und **3 Plus** können Sie nun zusätzlich seltene autosomale Aneuploidien (*rare autosomal aneuploidies*; RAA) bestimmen lassen. Die RAA umfassen die Untersuchung der autosomalen Chromosomen 1–12, 14–17, 19–20 und 22 hinsichtlich einer Monosomie und Trisomie sowie der Chromosomen 13, 18 und 21 hinsichtlich einer Monosomie.

Geschätzte Inzidenz pro Chromosomenabberation (bei gonosomalen Aneuploidien und RAA wurden die Inzidenzen der verschiedenen Chromosomenaberrationen addiert)

Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Gonosomale Aneuploidien	RAA
0,30% ²	0,10% ²	0,10% ²	0,48% ³	0,34% ⁴
Inzidenz				
	0,50%		0,48%	0,34%

qNIPT oder NGS – Zwei Technologien je nach Bedarf

Die innovative qNIPT-Methode basiert auf einer quantitativen Echtzeit-PCR (qPCR). Sie erlaubt eine kostengünstige und schnelle Laboranalyse und wird für die PraenaTest® Option 1 zur Bestimmung der fetalen Trisomie 21 eingesetzt. Die Methode des Next Generation Sequencing (NGS) hat sich weltweit für NIPT fest etabliert und wird zur Bestimmung eines breiten Spektrums von fetalen Aneuploidien angewendet.

qNIPT – schnell und kostengünstig

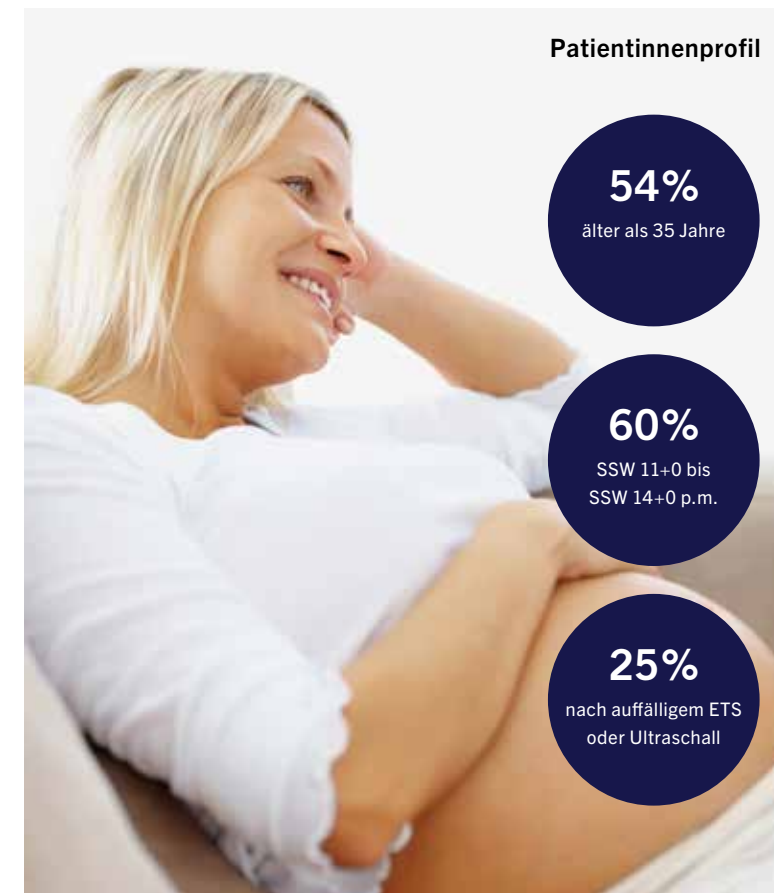
Aufgrund unterschiedlicher Methylierungsmuster in spezifischen Genregionen der maternalen und fetalen DNA werden positive und negative Proben zuverlässig klassifiziert. Zusätzlich wird der Anteil der zellfreien fetalen DNA (cffDNA) an der Gesamtmenge an zellfreier maternaler und fetaler DNA (cfDNA) bestimmt.

Für den **qNIPT** Assay ist die Menge an cffDNA nicht ausschlaggebend. Es wird lediglich geklärt, ob die Probe grundsätzlich cffDNA enthält.

NGS – bewährt und etabliert

Auf Basis des *next generation sequencing* (NGS) wird die zellfreie DNA mit hochmodernen Analysegeräten entschlüsselt. Ziel ist es festzustellen, ob die Menge an Sequenzen für das jeweils untersuchte Chromosom den Normbereich überschreitet, der bei einem unauffälligen Chromosomensatz gefunden wird. Die Zuverlässigkeit und Sicherheit dieser Methode wurde in vielen Studien bewiesen und hat sich bereits millionenfach bewährt.

Mit der von uns eingesetzten **NGS**-Methode kann bereits bei geringem cffDNA-Gehalt ein valides Testergebnis berichtet werden.⁵



Der PraenaTest® wird seit 2012 in Deutschland analysiert.

- Schmid M et al. Drei Länder – Empfehlung zum Einsatz von Nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) zur Analyse der zellfreien DNA (cfDNA) im mütterlichen Blut zum Screening auf fetale Chromosomenstörungen in der klinischen Praxis. *Ultraschall in Med* 2015; 36: 507-510.
- Galjaard RJ et al. Implementing NIPT as part of a national prenatal screening program: The Dutch TRIDENT studies. *Prenat Diagn* 2018;38(S1):8
- Scott et al. Rare autosomal trisomies: Important and not so rare. *Prenat Diagn* 2018;38:765-71
- Pertile MD Genome-wide cell-free DNA-based prenatal testing for rare autosomal trisomies and subchromosomal abnormalities. In: *Noninvasive Prenatal Testing*, Academic Press 2018, Eds Page-Christians and Klein
- Illumina VeriSeq NIPT Solution v2 Packungsbeilage, Dokument-Nr. 1000000086774 v02 DEU, August 2019
- Lieferzeiten gelten nach Eingang der Blutprobe im Labor und nach erfolgreicher Qualitätskontrolle und sind abhängig von der gewählten Testoption. Arbeitstage sind Montag bis Freitag, ausgenommen Samstag, Sonntag und gesetzliche Feiertage in Baden-Württemberg.
- Cuckle H, Benn P, Wright d (2005). Down syndrome screening in the first and / or second trimester: model predicted performance using meta-analysis parameters. *Seminars in Perinatology* 29,252-257

Der PraenaTest® Europas erster NIPT

Wählen Sie je nach medizinischer Fragestellung zwischen fünf Testoptionen. Der PraenaTest® ist uneingeschränkt nach Kinderwunschbehandlung – auch Eizellspende – einsetzbar. Die Wartezeit bis zum Testergebnis beträgt nur wenige Arbeitstage⁶ nach Eingang der Blutprobe im Labor und nach erfolgreicher Qualitätskontrolle.

Option 1	Option 2	Option 2 Plus ^{NEU}	Option 3	Option 3 Plus ^{NEU}
bei Einlingsschwangerschaft				
bei Zwillingschwangerschaft				
Trisomie 21				
Trisomie 18 und 13				
Turner-Syndrom				
Triple X-Syndrom				
Klinefelter-Syndrom				
XYY-Syndrom				
RAA		RAA		
Optional:				
fetale Geschlechtsbestimmung				
22q11.2 Mikrodeletion (bei Einlingsschwangerschaft) auch als Nachanalyse mit Daten ≤ 3 Monate; ohne neue Blutprobe				

Gründe für den PraenaTest®

Präzisierung nicht invasiver Untersuchungsmethoden am Beispiel der Bestimmung der fetalen Trisomie 21⁷

