

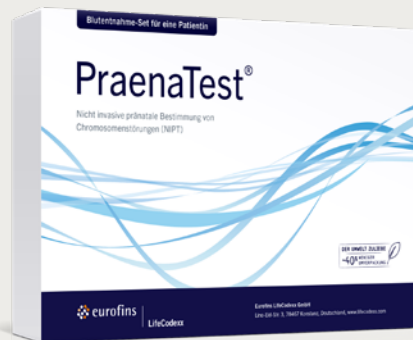
# PraenaTest®

Nicht invasiver  
pränataler Test (NIPT)

Arztinformation

Analyse in  
Deutschland

Ergebnis ab  
48h



## Mehr Wissen schaffen

- ✓ Zuverlässig. Schnell. Sicher.
- ✓ Analyse in Deutschland seit 2012
- ✓ Next Generation Sequencing (NGS)
- ✓ Sehr hohe Testgenauigkeit

## Mehr Wissen schaffen Zuverlässig · Schnell · Sicher

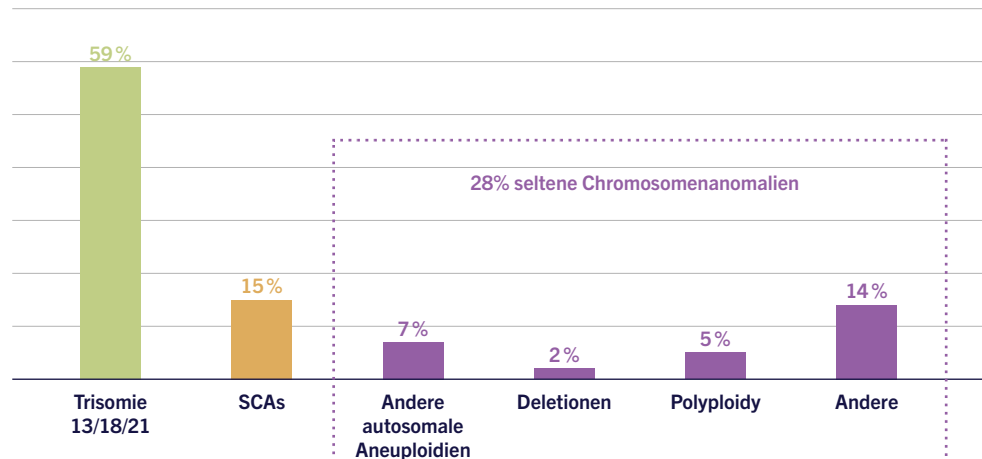


Viele NIPTs konzentrieren sich auf das Screening der häufigen Trisomien. Diese machen aber nur einen Teil der potentiell möglichen Chromosomenstörungen aus. Mit dem PraenaTest® von Eurofins LifeCodexx können Sie schnell und zuverlässig die wichtigsten genetischen Anomalien beim Fetus bestimmen:

- Autosomale Trisomien: T21, T18, T13
- Gonosomale Aneuploidien (SCAs): Turner-, Klinefelter-, Triple X- und Diplo-Y-Syndrom
- Seltene autosomale Aneuploidien (RAAs)
- Copy Number Variations (CNVs): Duplikationen und Deletionen  $\geq 7$  Megabasen
- Die Mikrodeletion 22q11.2 assoziiert mit DiGeorge- und Velo-Cardio-Faziale-Syndrom

Relative Häufigkeit chromosomaler Anomalien in Proben von Patientinnen mit erhöhtem Risiko für eine Chromosomenanomalie. Die „seltenen“ RAAs und CNVs sind zusammengenommen mit 28% zwar seltener, aber in der Regel auch mit klinisch relevanten Vorkommnissen und unerwünschten Schwangerschaftsergebnissen verbunden.

Nach [1]: Retrospektive Studie mit 90.000 pränatalen Proben von Fruchtwasser und Chorionzotten, 8,6% davon mit Chromosomenanomalien. (zusammen 102% wegen Mehrfachaberrationen)



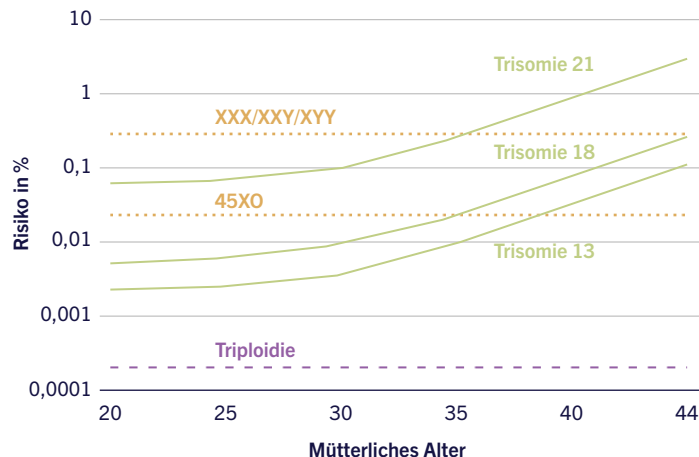
## Erweitertes Screening mit sehr hoher Genauigkeit

Beim PraenaTest® wird die zellfreie fetale DNA (cffDNA) aus dem Blutserum der Mutter isoliert und sequenziert. Dafür ist lediglich eine Blutprobe der Schwangeren notwendig. Der PraenaTest® basiert auf der *Next Generation Sequencing* (NGS) Methode, die auch bei einem sehr geringen cffDNA-Anteil (1%) im maternalen Blut valide Ergebnisse erzielt.

Risiken  
frühzeitig  
erkennen

### Weitere Vorteile des PraenaTest®:

- Verlässliche Detektion vieler Chromosomenstörungen
- Sichere, nicht invasive Alternative zur Fruchtwasseruntersuchung
- Ergebnis der Analyse bereits nach wenigen Arbeitstagen
- Durchführbar ab SSW 10 (9+0 p.m.)
- Auch bei Zwillingsschwangerschaften möglich
- Keine Angabe zu einer Eizellspende erforderlich



Mit dem PraenaTest® können Sie nicht nur die häufigen Trisomien 21/18/13, sondern auch gonosomale Aneuploidien (SCAs), seltene autosomale Aneuploidien (RAAs), Copy Number Variations (CNVs) sowie die 22q11.2 Mikrodeletion bestimmen.

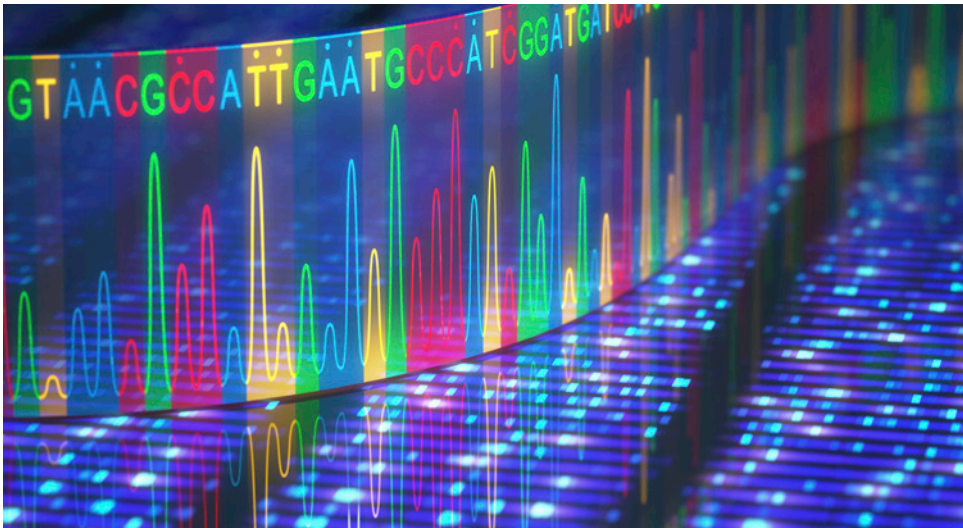
Mit zunehmendem Alter der Mutter nimmt das Risiko für die häufigen Trisomien zu. Das Risiko für andere Chromosomenanomalien ist jedoch altersunabhängig.  
(Abb. verändert nach Kypros H. Nicolaides. The 11–13 weeks scan. Fetal Medicine Foundation, London 2004)

## Next Generation Sequencing (NGS) Die Methode der Wahl für NIPT

NGS  
Basis für den  
PraenaTest®

Die Entdeckung zellfreier fetaler DNA (cffDNA) im mütterlichen Blut eröffnet die Möglichkeit, mittels NGS-basierter Techniken bereits pränatal Aussagen über zahlreiche Chromosomenstörungen zu treffen. Durch dieses nicht invasive Screening lassen sich – bei negativem Ergebnis – invasive Diagnoseverfahren, wie die Amniozentese oder die Chorionzottenbiopsie, in vielen Fällen vermeiden.

Aus einer Blutprobe der Schwangeren wird maternale und fetale zellfreie DNA – die aus der Plazenta stammt – extrahiert und anschließend die zellfreie DNA mit dem NGS-Verfahren analysiert. Durch Quantifizierung und statistische Analyse der fetalen DNA-Sequenzen lässt sich mit hoher Sensitivität und Spezifität bestimmen, ob und mit welcher Wahrscheinlichkeit eine der erwähnten Chromosomenstörungen beim Fetus vorliegt.



Mit Next Generation Sequencing (NGS) lassen sich enorme Mengen DNA schnell und kostengünstig sequenzieren. Dadurch ist es heute möglich, das gesamte Genom eines Fetus auf Chromosomenstörungen zu screenen.

	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	RAAs	CNVs (≥ 7Mb)
<b>Sensitivität</b>	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)	96,4% (27/28)	74,1% (20/27)
<b>Spezifität</b>	99,9% (1.982/1.984)	99,9% (1.995/1.997)	99,9% (2.000/2.002)	99,8% (2.001/2.005)	99,8% (2.000/2.004)

#### SCA – Ermittlung der prozentualen Übereinstimmung für jedes Geschlechtschromosom

	Phänotyp (physische Untersuchung)		Zytogenetische Ergebnisse (gonosomale Aneuploidie)				
	Männlich	Weiblich	X0	XXX	XXY	XYY	Sonstige*
<b>Gesamt</b>	997/997	966/966	19/21	17/17	23/23	11/12	2/2
<b>Übereinstimmung</b>	100%	100%	90,5%	100%	100%	91,7%	n.z.**

\*Weitere zytogenetische Ergebnisse lauten XXXX und XYY. \*\*nicht zutreffend; Quelle: [2]

#### NGS – effektiv, etabliert und bewährt

Mit *Next Generation Sequencing* (NGS) sind innovative Methoden zur schnellen Sequenzierung von DNA gemeint. Bei unserem Verfahren werden miniaturisierte und parallelisierte Plattformen zur Bindung und gleichzeitigen Sequenzierung vieler kurzer Nukleotidsequenzen (im Bereich weniger Hundert Basenpaare) genutzt. So können in einem einzigen Geräteauflauf Mega- bis Gigabasen an DNA sequenziert werden.

NGS hat sich weltweit für NIPT fest etabliert und ist das genaueste, empfindlichste und spezifischste Screening auf ein breites Spektrum fetaler Aneuploidien. Hierzu analysiert man, ob die Menge an Sequenzen für das jeweils untersuchte Chromosom den Normbereich eines unauffälligen Chromosomensatzes überschreitet.

#### Auch CNVs und RAAs werden erkannt

Die Sequenzierung der zellfreien fetalen DNA mithilfe des *Next Generation Sequencing* ermöglicht es aber auch, sub-chromosomale DNA-Veränderungen, wie größere partielle Duplikationen und Deletionen nachzuweisen.

Die Zuverlässigkeit und Sicherheit dieser Methode wurde bei Aneuploidien in vielen Studien bewiesen und hat sich bereits millionenfach bewährt.

Mit unserer beim PraenaTest® eingesetzten NGS-Methode lässt sich bereits bei sehr geringem cfDNA-Gehalt von 1% ein valides Testergebnis erzielen.

## PraenaTest® Analyse in Deutschland seit 2012

PraenaTest®  
Europas  
erster NIPT

NGS ist ein von zahlreichen Studien untermauertes, weltweit etabliertes Verfahren. Allein in den letzten drei Jahren haben wir bei Eurofins LifeCodexx in Konstanz über 100.000 NGS-basierte Analysen durchgeführt. Das beim PraenaTest® verwendete Analyseverfahren kombiniert hochpräzise Ergebnisse und niedrige falsch-positive Raten, weshalb der PraenaTest® eines der zuverlässigsten NIPT-Angebote auf dem Markt ist.

Durch die hohe Auflösung ist auch eine Analyse auf seltene Chromosomenaberrationen (wie Mikroduplikationen und -deletionen von  $\geq 7$  Megabasen) möglich, die nicht so selten sind, wie Sie vielleicht denken.











	Erweitertes Screening					
	Häufige Aneuploidien			SCAs	Genomweites Screening	
Mutation	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Aneuploidie der Geschlechtschromosomen	RAAs	Partielle Deletionen und Duplikationen $\geq 7$ Mb
Klinischer Zusammenhang	Down Syndrom	Edward Syndrom	Patau Syndrom	Turner Syndrom, Klinefelter Syndrom und weitere	Frühe Fehlgeburt, Fetale Anomalien, Wachstumsretardierung, UPD und Totgeburt	Fetale Anomalien, Entwicklungsverzögerungen und weitere
Positive Rate beim Screening, alle Risiken	0,39%	0,13%	0,04%	0,39%	0,34%	0,1%
Gesamte positive Rate beim Screening	0,56%			0,39%	0,44%	

(nach [3] und [4])

# PraenaTest® S, M, L

## Drei Testoptionen für mehr Wissen

Für jeden  
die passende  
Option

		PraenaTest®		
		S	M	L
Trisomien 21/18/13	 	•	•	•
SCAs			•	•
RAAs	 			+
CNVs	 			+
Mikrodeletionen (DiGeorge 22q11.2)				+
Bestimmung des Geschlechts	 	+	+	+

 bei Einlingsschwangerschaft,  bei Zwillingschwangerschaft

Noch liegt es im Ermessen der Krankenkasse, ob sie die Kosten eines NIPT übernimmt. Angesichts des Risikopotentials invasiver Verfahren und der belegten hohen Testgüte des NIPT hat sich der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) dafür ausgesprochen, den NIPT „unter bestimmten Bedingungen“ in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen aufzunehmen.

- [1] Konialis, Pangalos Fetal Diagn Ther 2015;38:218–232
- [2] Illumina: VeriSeq NIPT Solution v2 Packungsbeilage, April 2021.
- [3] Pertile et al. Clin Chem, 2021;67:1210 – 1219
- [4] Liang et al. Gen Med, 2019;21:1998

# Eurofins LifeCodexx

## Erster NIPT-Anbieter in Europa

### Ihr Plus an Sicherheit

- Leistungsstarkes, etabliertes und wissenschaftlich validiertes Verfahren
- Probenbearbeitung ausschließlich in Deutschland
- Keine Angaben erforderlich zu Eizellspende, IVF oder ICSI
- Valides Testergebnis auch bei geringem cffDNA-Gehalt
- Genaue Genom-Koordinaten erkannter partieller Duplikationen und Deletionen

### Ihr Plus an Service

- Ergebnis ab 48 Stunden nach Probeneingang
- Vor Ort Betreuung durch unsere NIPT-Experten
- Auf Wunsch Abrechnung der ärztlichen Leistungen
- Kostenlose Abholung der Proben per Overnight-Express
- Infomaterial in Englisch, Russisch, Türkisch und Arabisch
- Unsere NIPT-Spezialisten sind für Sie da



**Wir haben das Know-how**

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

**[www.lifecodexx.com](http://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](mailto:info@lifecodexx.com)



Management  
System  
EN ISO  
13485:2016



[www.tuv.com](http://www.tuv.com)  
ID 0000038150