

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

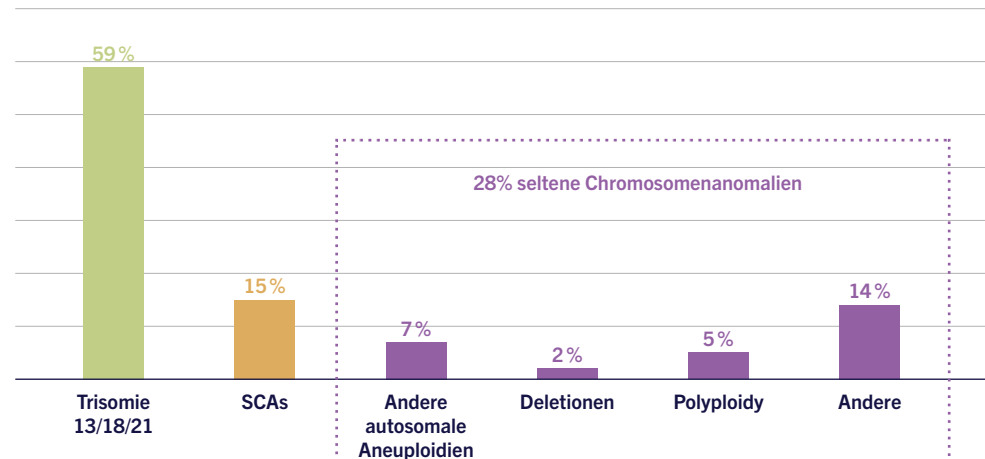


Viele NIPTs konzentrieren sich auf das Screening der häufigen Trisomien. Diese machen aber nur einen Teil der potentiell möglichen Chromosomenstörungen aus. Mit dem PraenaTest® von Eurofins LifeCodexx können Sie schnell und zuverlässig die wichtigsten genetischen Anomalien beim Fetus bestimmen:

- 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 ≥ 7 Megabasen
- Die Mikrodeletion 22q11.2 assoziiert mit DiGeorge- und Velo-Cardio-Fazialen-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)



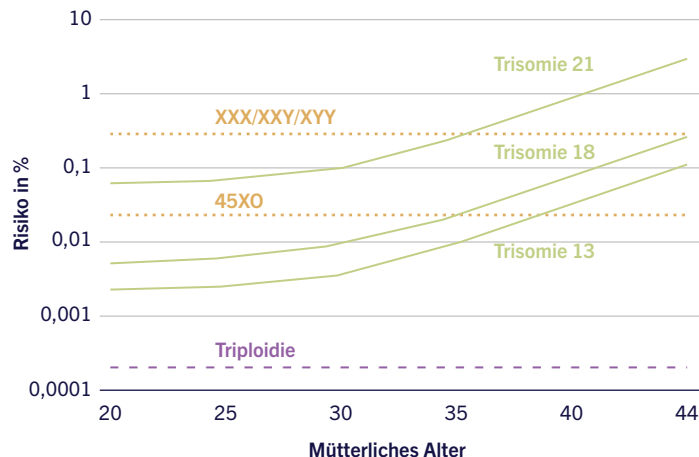
Erweitertes Screening mit sehr hoher Genauigkeit

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 Zwillingschwangerschaften 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.

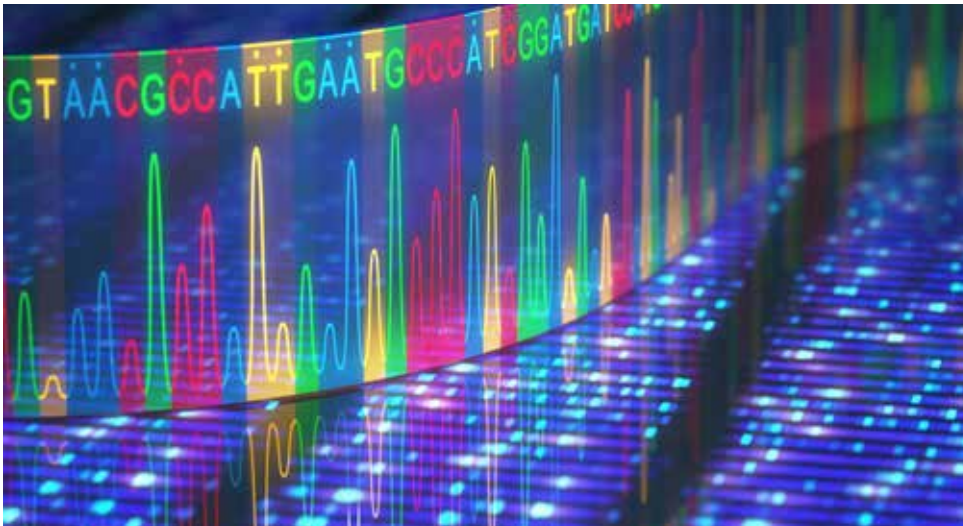
Mit zunehmendem Alter der Mutter nimmt das Risiko für die häufigen Trisomien zu. Das Risiko für andere Chromosomenanomalien ist jedoch altersunabhängig.
(Abb. verändert nach Kypros H. Nicolaides. The 11–13 weeks scan. Fetal Medicine Foundation, London 2004)

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 untersuchen.

	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	RAAs	CNVs (≥ 7Mb)
Sensitivität	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)	96,4% (27/28)	74,1% (20/27)
Spezifität	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*
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 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



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 ≥ 7 Megabasen) möglich.











	Erweitertes Screening					
	Häufige Aneuploidien			SCAs	Genomweites Screening	
Mutation	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Aneuploidie der Geschlechtschromosomen	RAAs	Partielle Deletionen und Duplikationen ≥ 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

Ab 1. Juli 2022 ist die Leistung NIPT (Pränatale Untersuchung fetaler DNA aus mütterlichem Blut auf das Vorliegen einer Trisomie 13, 18 oder 21) erstattungsfähig, und zwar:

- wenn Arzt und Patientin gemeinsam zu der Überzeugung kommen, dass ein NIPT in der persönlichen Situation der Patientin notwendig ist,
- bei Hinweisen auf eine der Trisomien 13, 18 und 21 aus vorangegangenen Untersuchungen

Der NIPT kann also in begründeten Einzelfällen und nach ärztlicher Beratung unter Verwendung einer Versicherteninformation zu Lasten der GKV indiziert sein. Es dürfen nur NIPT-Verfahren verwendet werden, deren Qualität nachweislich sehr hoch ist, die Kriterien des G-BA erfüllen - wie beispielsweise der PraenaTest®.

[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

Eurofins LifeCodexx GmbH

Line-Eid-Straße 3, 78467 Konstanz, Deutschland

Tel. +49 (0) 7531-9769460, Fax +49 (0) 7531-9769480,

info@lifecodexx.com



Management
System
EN ISO
13485:2016



www.tuv.com
ID 0000038150