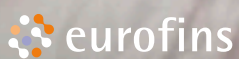


PraenaTest®

Nicht invasiver
pränataler Test (NIPT)



Pränatal-Medizin



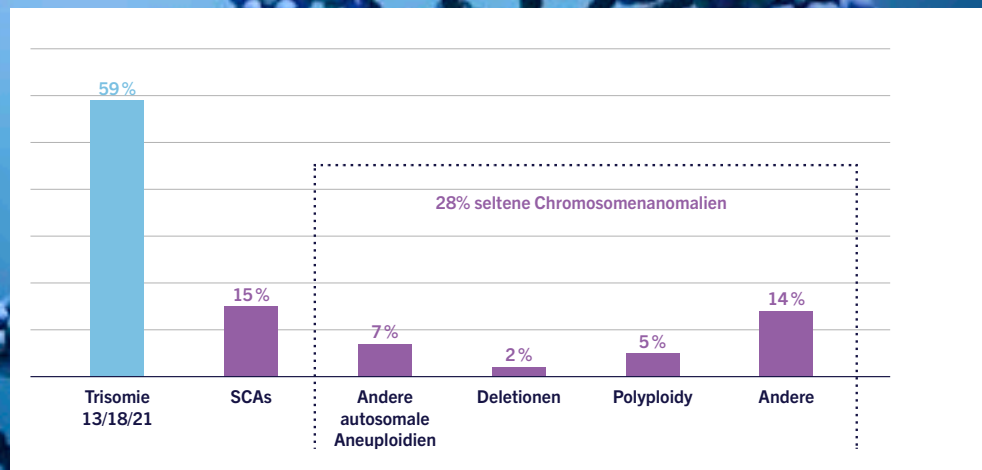
Mehr Wissen schaffen. Zuverlässig. Schnell. Sicher.

Alle
Chromosomen
im Fokus

PraenaTest® ist der einzige cf-DNA-Test, der mit der Kompetenz und Erfahrung der Humangenetik in der Pränatal-Medizin validiert und weiter entwickelt wird – ein innovativer Test, der sich in der gynäkologischen Praxis etabliert hat.

Mit dem PraenaTest® nutzen Sie einen der umfangreichsten pränatalen Screening Tests in Ihrer Praxis, mit dem der Fetus auf häufige Chromosomstörungen untersucht werden kann. Sie und Ihre Patientinnen profitieren darüberhinaus durch die flexibel auswählbaren Zusatzanalysen des PraenaTest®. Die maternale Blutprobe wird dabei mit einem hochentwickelten Algorithmus auf genetische Anomalien untersucht:

- 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 plazentare DNA (cf-DNA) 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) Technologie, die auch bei einem sehr geringen cf-DNA-Anteil (1%) im maternalen Blut valide Ergebnisse erzielt.

Weitere Vorteile des PraenaTest®:

- Zuverlässige Detektion verschiedenster Chromosomenstörungen
- Sichere, nicht invasive Ergänzung 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 lassen.

Prävalenz	
Trisomie 21	1:700 – 1:800
Trisomie 18	1:6.000 – 1:8.000
Trisomie 13	1:12.000
Monosomie X	1:2.500
XXX (Triple X-Syndrom)	1:1.000
XXY (Klinefelter-Syndrom)	1:600
XYY (Diplo Y-Syndrom / Jacobs-Syndrom)	1:1.000
CNVs	1:10.000
DiGeorge-Syndrom	1:4.000

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

NGS
Basis für den
PraenaTest®

Die Entdeckung zellfreier fetaler DNA (cf-DNA) 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 plazentare zellfreie DNA extrahiert und anschließend mit dem NGS-Verfahren analysiert. Durch Quantifizierung und statistische Analyse der cf-DNA-Sequenzen lässt sich mit hoher Sensitivität und Spezifität bestimmen, ob und mit welcher Wahrscheinlichkeit eine der erwähnten Chromosomenstörungen beim Fetus vorliegt.

	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		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 XXYY. **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 Gerätelauf 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, subchromosomale DNA-Veränderungen, wie größere partielle Duplikationen und Deletionen nachzuweisen. Die Zuverlässigkeit und Sicherheit dieser Methode wurde für die beschriebenen Aneuploidien in vielen Studien bewiesen und hat sich bereits millionenfach bewährt. Mit unserer beim PraenaTest® eingesetzten NGS-Methode lässt sich bereits bei sehr geringem cf-DNA-Gehalt von 1% ein valides Testergebnis erzielen.

PraenaTest® Analyse in Deutschland seit 2012



NGS ist eine etablierte Technologie für die Untersuchung von Chromosomenstörungen. Der PraenaTest® wurde in den letzten zwei Jahren über 100.000 mal angewendet. Das beim PraenaTest® verwendete Analyseverfahren liefert hochpräzise Ergebnisse in Kombination mit einer sehr geringen falsch-positiv Rate, weshalb der PraenaTest® einer der zuverlässigsten NIPT auf dem Markt ist.








Durch die hohe Auflösung der NGS-Technologie ist auch eine Analyse auf seltene Chromosomenaberrationen (wie Mikroduplikationen und -deletionen von ≥ 7 Megabasen) möglich.

	Basis Screening			Erweitertes Screening		
	Häufige Aneuploidien			SCAs	Genomweites Screening	
	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%
Summe der Positivraten	0,56%			0,39%	0,44%	

(nach [3] und [4])



PraenaTest® – individuelle Analysemöglichkeiten

		PraenaTest® Gesetzlich Versicherte Kassenleistung möglich	PraenaTest® Flex Privatversicherte/ IGeL-Leistung
Trisomien 21/18/13	 	●	●
SCAs und/oder Bestimmung des Geschlechts	 	+	+
RAA & CNV	 		+
Mikrodeletion 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom)			+

 bei Einlingsschwangerschaft,  bei Zwillingschwangerschaft

Neu: IGeL-Preisupdate ab 18.09.2023

Seit über 12 Jahren steht Ihnen und Ihren Patientinnen in Deutschland unser PraenaTest® zur Verfügung. Seit Juli 2022 ist der PraenaTest® Bestandteil der kassenärztlichen Versorgung.

Wir haben den PraenaTest® und PraenaTest® Flex für die Selbstzahlerleistungen (Bestimmung des fetalen Geschlechts & Bestimmung gonosomaler Aneuploidien) und IGeL-Patientinnen an Ihre Bedürfnisse im Praxisalltag angepasst:

- Untersuchung auf Trisomien 21/18/13 für 169,03 Euro
- SCA mit/oder ohne Bestimmung des Geschlechts für 17,49 Euro

[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

Mit unserem Wissen erkennen wir Risiken und optimieren die Versorgung Ihrer Schwangeren

Eurofins Pränatal-Medizin ist eines der größten pränataldiagnostischen Zentren Deutschlands und seit 2022 Teil der Eurofins-Familie. Durch die enge Zusammenarbeit von Wissenschaft und Medizin unter dem Dach der Eurofins Clinical Diagnostics profitieren sowohl Patientinnen, als auch Ärztinnen und Ärzte von praxisnaher, präziser und innovativer Diagnostik. 2012 wurde PraenaTest® durch Eurofins LifeCodexx als Europas erster nicht invasiver pränataler Test eingeführt und als Untersuchungsmethode in der Pränataldiagnostik etabliert. Heute ist er weltweit bei Gynäkologinnen und Gynäkologen im Einsatz und gilt als schnelle sowie zuverlässige Methode der Wahl bei vorgeburtlichen Testungen der freien plazentaren DNA aus dem Blut der Mutter.

Sie haben Fragen zu unseren Praena-Produkten? Experten-Hotline: +49 (0) 89-23237356-544 www.praenaforyou.com

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH
Lochhamer Straße 15, 82152 Planegg, Deutschland
Tel. +49 (0) 89-23237356-550
Fax +49 (0) 89-23237356-90
info@praenaforyou.com
www.praenaforyou.com



Pränatal-Medizin

