

Anwendungsgebiete des Harmony® Tests

Der Harmony® Test kann bei allen Einlings- und Zwillingschwangerschaften durchgeführt werden (einschließlich nach In-vitro-Befruchtung (IVF) und Eizellspende). Die optionale Geschlechtsbestimmung erfolgt durch die Erkennung von Sequenzen des Y-Chromosoms. Sind diese im mütterlichen Blut nachweisbar, zeigt dies, dass der Fetus männlich ist (bei Zwillingen mindestens ein Fetus). Eine Aussage über geschlechtschromosomale Störungen („X/Y-Analyse“)* ist bei Zwillingen derzeit nicht möglich.



	Harmony® Test für T21	Harmony® Test für T21/18/13	Harmony® Test für T21/18/13 + X/Y-Analyse*
Geschlechtsbestimmung (auf Wunsch)	✓	✓	✓
Einlingsschwangerschaft (spontan oder durch IVF)	✓	✓	✓
Zwillingschwangerschaft (spontan oder durch IVF)	✓	✓	✗
Mehr als zwei Feten	✗	✗	✗
Vanishing-Twin Situation	✗	✗	✗

Die Mitteilung des fetalen Geschlechts erfolgt aufgrund des Gendiagnostik-Gesetzes ab SSW 14+0.

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



Ablauf des Harmony® Tests und Kontaktaufnahme

1. Humangenetische Beratung & Blutabnahme

Vor der Testdurchführung ist es notwendig, dass Sie umfassend genetisch beraten und über die Möglichkeiten, die Aussagekraft und Grenzen der Untersuchung von Ihrem Arzt informiert wurden und diese verstanden haben. Vorab sollte bei Ihnen ein Ultraschall durchgeführt worden sein, um das Schwangerschaftsalter zu bestimmen und um zu überprüfen, ob es sich um eine Einlings- oder Zwillingschwangerschaft handelt.

Das Diagnosticum bietet Ihnen eine umfassende genetische Beratung, Aufklärung über entstehende Kosten und die Abnahme der Proben. Vereinbaren Sie hierzu einen humangenetischen Beratungstermin mit uns.

Kontakt

Tel.: 0800 1219100-00 (kostenfreie Hotline)

E-Mail: info@diagnosticum.eu

2. Testdurchführung

Die Analyse der Proben wird anschließend im Labor der Cenata GmbH in Tübingen durchgeführt.



3. Befundmitteilung inklusive genetischer Beratung

Nach der Analyse wird das Befundergebnis an den einsendenden Arzt übermittelt und Ihnen im Rahmen einer genetischen Beratung mitgeteilt.



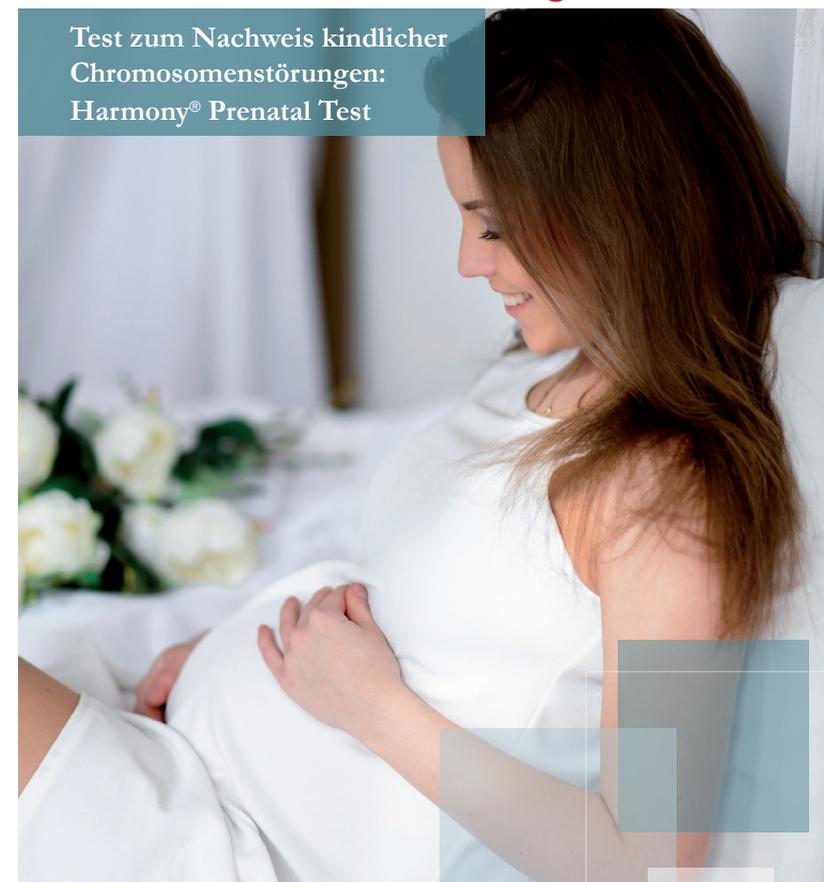
Diagnosticum

Weststr. 27
09221 Neukirchen
Tel.: 0800 1219100-00
www.diagnosticum.eu

Diesen Flyer zum Download sowie viele weitere Informationen für Patienten finden Sie jetzt auch online auf www.laborleistungen.de.

Kindliche Chromosomenstörungen

Test zum Nachweis kindlicher
Chromosomenstörungen:
Harmony® Prenatal Test



Stand: 05.2017 | Bildnachweis: © Ariosa Diagnostics, Inc.; © Cenata GmbH; fotolia.com: fotoford

Was ist eine Trisomie?

Der Harmony® Test

Nützliche Links zum Thema

Kindliche Chromosomenstörungen



Was ist eine Trisomie?

Im Normalfall ist die Erbinformation beim Menschen auf 23 Chromosomenpaaren gespeichert. Eine Trisomie ist eine Chromosomenstörung, die darin besteht, dass ein bestimmtes Chromosom dreifach statt zweifach vorliegt.

Prozentual ist die **Trisomie 21** die häufigste Form einer Trisomie bei Geburt. Sie kommt bei etwa einem von 830 Neugeborenen vor. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens hängt stark vom Alter der Mutter ab. Eine Trisomie 21 führt zum sogenannten „Down-Syndrom“, das sowohl schwache bis mäßige geistige Behinderung als auch andere Erkrankungen wie angeborene Herzfehler verursachen kann. Die mittlere Lebenserwartung eines Betroffenen beträgt heute ca. 60 Jahre.

Tritt eine **Trisomie 18** auf, so verursacht diese das „Edwards-Syndrom“. Diese Trisomie kommt bei etwa einem von 5.000 Neugeborenen vor. Die **Trisomie 13** („Patau-Syndrom“) betrifft etwa eines von 16.000 Neugeborenen. Beide Trisomien sind mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden. Betroffene Kinder haben mehrere Erkrankungen gleichzeitig, unter anderem meist schwere Herzfehler. Ihre Lebenserwartung liegt bei wenigen Monaten, und sie überleben nur selten das erste Lebensjahr. Das Risiko für beide Trisomien ist stark vom Alter der Mutter abhängig.



Was ist die zellfreie kindliche DNA?

Aus der Plazenta (Mutterkuchen) geht DNA (Erbsubstanz) des ungeborenen Kindes in das mütterliche Blut über und kann mit dem Harmony® Test auf Chromosomenstörungen untersucht werden. Der Anteil zellfreier kindlicher DNA an der Menge freier DNA im mütterlichen Blut beträgt ca. 10 % und ist von der Schwangerschaftswoche und dem Gewicht der Mutter abhängig.

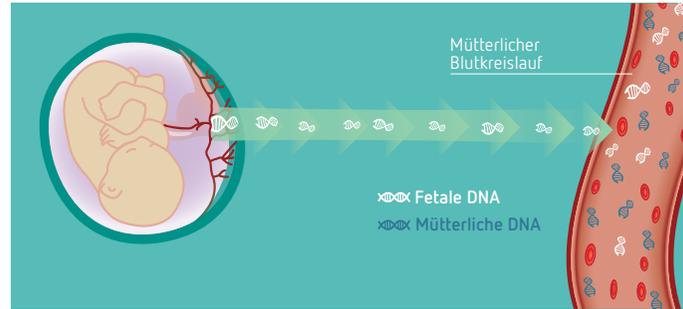


Abb.: Fetale/Mütterliche DNA (© Ariosa Diagnostics, Inc.)



Der Harmony® Test

Der Harmony® Test ist ein nicht-invasiver Test zum **Nachweis der fetalen Trisomie 21, 18, 13 und geschlechtschromosomaler Störungen (X/Y-Analyse)** basierend auf der Analyse der Erbsubstanz (DNA) des ungeborenen Kindes, welche frei im Blut der Mutter vorliegt. Der Test kann ab der abgeschlossenen 10. Schwangerschaftswoche eingesetzt werden und weist im Gegensatz zu invasiven Methoden kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko auf.

Hohe Erkennungsrate

- ▶ 99,5 % Erkennungsrate für die Trisomie 21 in publizierten Studien^[1]

Niedrige Falsch-Positiv-Rate

(positive Testergebnisse, die sich nicht bestätigt haben)

- ▶ nur 0,06 % für die Trisomie 21^[2]

Der Harmony® Test im Vergleich zu anderen vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden

Der Harmony® Test ermöglicht es, numerische Chromosomenstörungen des ungeborenen Kindes über eine Blutabnahme bei der Mutter und damit ohne Fehlgeburtsrisiko (im Gegensatz zu invasiven Methoden) zu detektieren. Dabei ist die Aussagekraft des Harmony® Tests insbesondere für die Trisomie 21 um ein Vielfaches höher als z.B. beim Ersttrimester-Screening (Ultraschall + Hormonanalyse).

	Was passiert mit mir und meinem ungeborenen Kind?	Fehlgeburtsrisiko	Erkennungsrate Trisomie 21
Nicht-invasiv	Analyse fetaler DNA im Blut der Mutter - Harmony® Test 	0 %	99,5 %
	Ultraschall und Hormonanalyse im Blut der Mutter 	0 %	85 - 90 %
Invasiv	Chorionzottenbiopsie Amniozentese 	0,2 - 1 %	100 %

Abb.: Untersuchungsarten im Vergleich (© Cenata GmbH)



Nützliche Links

www.cenata.de

Cenata führt den Harmony® Prenatal Test seit Mai 2015 in ihren Laboren in Deutschland durch. Auf der Internetpräsenz finden Sie weiterführende Informationen zum Test.

www.leona-ev.de

Der „LEONA - Verein für chromosomal geschädigte Kinder e.V.“ wurde 1992 initiiert. Neben dem Erfahrungsaustausch zwischen betroffenen Eltern, stellt der LEONA e.V. Informationen zur Pränataldiagnostik für werdende Eltern bereit.



Literaturangaben

- [1] Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, Balanarasimha M, Hollemon 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.
- [2] Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L, Spitz JL, Hollemon 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.