

Vorteile der Harmony® Technologie

- Exakte Bestimmung des Anteils an fetaler DNA durch **SNP-Analyse**.
- Höchste Präzision durch **Microarray-Technologie**.
- Die DANSR™-Technologie untersucht gezielt Fragmente der Chromosomen, die von Interesse sind. Hierdurch wird eine **zielgerichtete, tiefergehende Analyse** möglich - für klare Ergebnisse.
- Auch bei **niedriger fetaler Fraktion** unterscheidet der FORTE™-Algorithmus **präzise** zwischen Ergebnissen mit hohem und geringem Risiko.
- Die Berücksichtigung maternaler Risikofaktoren führt zu einer **individuellen Risikoberechnung** für jede Patientin.

Das Zentrum für Humangenetik

Seit 2010 unterstützen wir Patientinnen und Patienten sowie Ärztinnen und Ärzte dabei, genetische Fragestellungen zu klären. Unser interdisziplinäres Team mit inzwischen über 150 Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern ist spezialisiert auf die Diagnostik genetischer Erkrankungen.

Das Zentrum für Humangenetik Tübingen bietet alle relevanten pränatalen genetischen Untersuchungen an. Je nach Fragestellung kommen die modernsten Sequenziertechnologien sowie Microarrays oder MLPA-Untersuchungen zum Einsatz. Unser kompetentes Beraterteam unterstützt Sie bei allen Fragen rund um genetische Diagnostik. Wir freuen uns auf Ihre Anfrage.

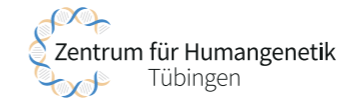


Zentrum für Humangenetik Tübingen
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup
Paul-Ehrlich-Straße 23
D-72076 Tübingen

Tel: +49 (0) 7071 565 44 430
Fax: +49 (0) 7071 565 44 23

www.humangenetik-tuebingen.de
NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de

ZVMO07A0-20220708



harmony PRENATAL TEST

Nicht-invasiver Pränataltest zur Risikoermittlung von Chromosomenstörungen

Informationen für Ärztinnen und Ärzte



Kosten und Varianten

Der Harmony® Test steht Ihnen in zwei Varianten mit zwei Zusatzoptionen zur Verfügung.

Varianten

Trisomie 21	169 EUR
Trisomie 21, 18, 13*	199 EUR

Zusatzoptionen

X/Y-chromosomale Störungen**	69 EUR
Geschlechtsbestimmung	19 EUR

Ein- und Ausschlusskriterien

	Einling	Zwillinge	Mehr als zwei Feten	Vanishing Twin
Trisomie 21	✓	✓	✗	✗
Trisomie 21, 18, 13	✓	✓	✗	✗
X/Y-chromosomale Störungen**	✓	✗	✗	✗
Geschlechtsbestimmung	✓	✓	✗	✗

Die Rechnungsstellung erfolgt nach GOÄ. Die Preise sind nur gültig für Deutschland und können in anderen Ländern variieren.

* Unter bestimmten Voraussetzungen Erstattung durch gesetzliche Krankenkassen




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



Weitere Informationen erhalten Sie auf unserer Website unter www.humangenetik-tuebingen.de/praeenataldiagnostik



Pränatale Analysen im Vergleich

Untersuchungsart	Fehlgeburts- risiko	Erkennungs- rate						
 harmony PRENATAL TEST Analyse fetaler DNA im Blut der Mutter Nicht- invasiv	0%	<table border="1"> <tr><td>T21</td><td>99,3%</td></tr> <tr><td>T18</td><td>97,4%</td></tr> <tr><td>T13</td><td>93,8%</td></tr> </table>	T21	99,3%	T18	97,4%	T13	93,8%
T21	99,3%							
T18	97,4%							
T13	93,8%							
 Ersttrimesterscreening	0%	<table border="1"> <tr><td>T21</td><td>85–90%</td></tr> <tr><td>T18</td><td>ca. 95%</td></tr> <tr><td>T13</td><td>ca. 95%</td></tr> </table>	T21	85–90%	T18	ca. 95%	T13	ca. 95%
T21	85–90%							
T18	ca. 95%							
T13	ca. 95%							
 Chorionzottenbiopsie Amniozentese Invasiv	0,1%	<table border="1"> <tr><td>T21</td><td>Nahezu 100%</td></tr> <tr><td>T18</td><td>Nahezu 100%</td></tr> <tr><td>T13</td><td>Nahezu 100%</td></tr> </table>	T21	Nahezu 100%	T18	Nahezu 100%	T13	Nahezu 100%
T21	Nahezu 100%							
T18	Nahezu 100%							
T13	Nahezu 100%							

Der Harmony® Test im Detail

Beim Harmony® Test handelt es sich um einen nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) zum Nachweis von Chromosomenstörungen des ungeborenen Kindes aus mütterlichem Blut. Mit dem Test können die Chromosomenstörungen Trisomie 21, 18 und 13, geschlechtschromosomale Störungen sowie das fetale Geschlecht erkannt werden. Der Harmony® Test kann ab der abgeschlossenen 10. SSW (p.m.) eingesetzt werden und weist im Gegensatz zu invasiven Methoden kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko auf.

Ausgezeichnete Erkennungsrate

99,3% Erkennungsrate für die Trisomie 21 in publizierten Studien^[8]

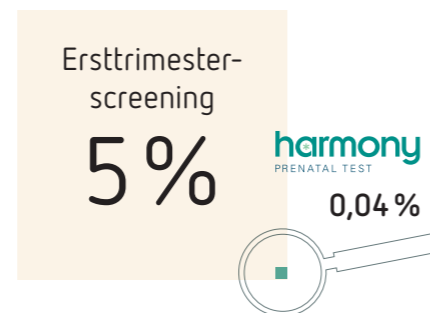
Kaum ein anderes NIPT-Verfahren ist so intensiv in Studien untersucht worden wie der Harmony® Test. Fasst man alle publizierten Studien an Einlingsschwangerschaften zusammen, erreicht der Harmony® Test für die Trisomie 21 eine Erkennungsrate von 99,3%^[8].

Hervorragende Genauigkeit

Falsch-Positiv-Rate für Trisomie 21 nur 0,04%^[8]

In einer großen studienübergreifenden Analyse zur DANSR/FORTE Technologie^[8] konnten in einem unselektierten Patientenkollektiv aufgrund der hohen Fallzahlen exakte Daten über die Falsch-Positiv-Rate des Harmony® Tests ermittelt werden. Die Falsch-Positiv-Rate bei über 23.155 Schwangeren für die Trisomie 21 liegt bei 0,04% (Trisomie 13 und Trisomie 18: je 0,02%) und damit etwa 125-fach niedriger als beim Ersttrimesterscreening, welches eine Falsch-Positiv-Rate von ca. 5% aufweist.

Vergleich der Falsch-Positiv-Raten



Hochqualifiziertes Ärzteteam

Fachärzte für Humangenetik und Labormedizin

Für die Befundinterpretation und die Beratung vereint das Zentrum für Humangenetik ein Team von qualifizierten Medizinern (Fachärzte für Humangenetik und Labormedizin) und Wissenschaftlern. Jeder Harmony-Befund wird ärztlich validiert. Unser Team steht Ihnen bei allen Fragen zur Pränataldiagnostik, zu NIPT und zur Interpretation des Harmony® Tests zur Verfügung.

Schnelle Ergebnisübermittlung

in durchschnittlich 3 Arbeitstagen

Der Harmony® Test zeichnet sich aufgrund seiner einzigartigen Technologie durch eine kurze Befundübermittlungszeit aus. Nach Eintreffen der Blutprobe liegt das Ergebnis in aller Regel in 2–4 Arbeitstagen vor.

Limitationen des Harmony® Tests

Vanishing Twin, Fehlbildungen, genetische Mosaik, Translokationen

Der Großteil der schweren Erkrankungen des ungeborenen Kindes wird nicht durch Chromosomenstörungen ausgelöst^[9]. **Eine NIPT-Analyse kann daher eine Ultraschalluntersuchung des Fetus nicht ersetzen.** Eine eingeschränkte Erkennungsrate des Harmony® Tests findet sich außerdem für Chromosomen-Mosaik und -Translokationen. Bei Vorliegen eines „Vanishing Twin“ können Plazentarestes des verstorbenen Fetus zu falschen Testergebnissen führen. Der Harmony® Test kann in diesem Fall nicht durchgeführt werden.

Referenzen

- [1] Ashoor G, Syngelaki A, Wagner M, Birdir C, Nicolaides KH: Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first-trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Apr;206(4):322.e1-5.
- [2] Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, Birdir C, Touzet G: Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Nov;207(5):374.e1-6.
- [3] Norton ME, Brar H, Weiss J, Karimi A, Laurent LC, Caughey AB, Rodriguez MH, Williams J 3rd, Mitchell ME, Adair CD, Lee H, Jacobsson B, Tomlinson MW, Oepkes D, Hollemon D, Sparks AB, Oliphant A, Song K: Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: results of a multicenter prospective cohort study for detection of fetal trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Aug;207(2):137.e1-8.
- [4] Sparks AB, Struble CA, Wang ET, Song K, Oliphant A: Noninvasive prenatal detection and selective analysis of cell-free DNA obtained from maternal blood: evaluation for trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Apr;206(4):319.e1-9.
- [5] Verweij EJ, Jacobsson B, van Scheltema PA, de Boer MA, Hoffer MJ, Hollemon D, Westgren M, Song K, Oepkes D: European non-invasive trisomy evaluation (EU-NITE) study: a multicenter prospective cohort study for non-invasive fetal trisomy 21 testing. *Prenat Diagn.* 2013 Oct;33:996-1001.
- [6] Juneau K, Bogard PE, Huang S, Mohseni M, Wang ET, Ryvkin P, Kingsley C, Struble CA, Oliphant A, Zahn JM: Microarray-based cell-free DNA analysis improves noninvasive prenatal testing. *Fetal Diagn Ther.* 2014;36:282-286.
- [7] 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, DOI: 10.1056/NEJMoa1407349
- [8] 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 Dec;35(12):1243-6. doi: 10.1002/pd.4686. Epub 2015 Oct 25. PMID: 26332378; PMCID: PMC5057317.
- [9] Eurocat-Register: www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables