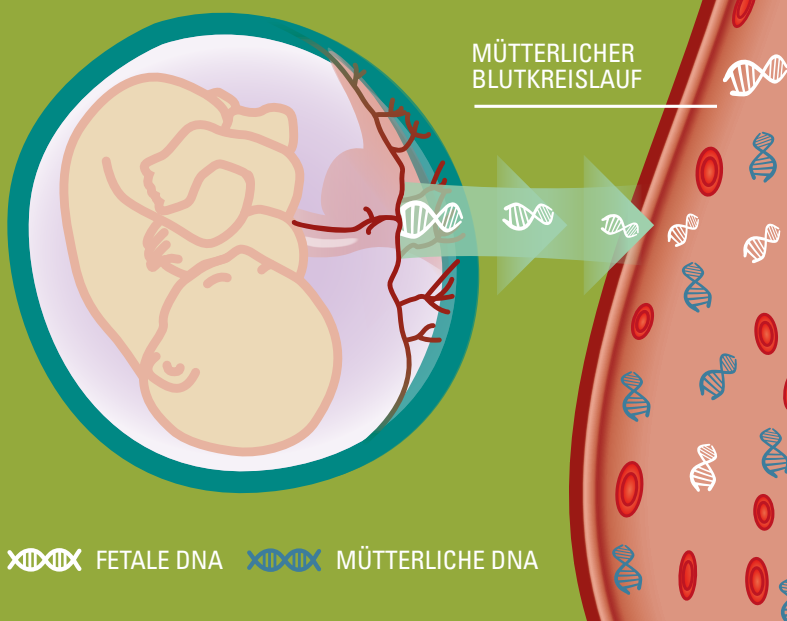


Harmony® Prenatal Test

Höhere Sensitivität als andere Screening-Methoden

harmony®
PRENATAL TEST



Wie funktioniert der Harmony® Prenatal Test?

Während der Schwangerschaft werden Bruchstücke der kindlichen DNA, welche von abgelösten Zellen des Mutterkuchens (Plazenta) stammen, in den mütterlichen Blutkreislauf abgegeben.

Anhand einer Blutprobe lassen sich diese DNA-Bruchstücke im Rahmen eines **nicht-invasiven Pränataltests (NIPTs)** auf chromosomale Veränderungen (Unregelmäßigkeiten des kindlichen Erbguts) wie Trisomie 21 untersuchen.

Wie läuft der Harmony® Prenatal Test ab?

1 Nach Durchführung der Schwangerschaftsvorsorge und ausführlicher genetischer Beratung durch Ihren Gynäkologen...



Ihr Gynäkologe notiert dabei auf dem Einsendeschein des Harmony® Prenatal Tests, ob bei Ihnen eine Zwillingsschwangerschaft, eine künstliche Befruchtung oder eine Eizellspende vorliegt.

2 ...wird Ihnen eine Blutprobe entnommen, welche zur Analyse ins Labor geschickt wird.



Der Harmony® Prenatal Test ist ab Beginn der 11. Schwangerschaftswoche (SSW 10+0) durchführbar.

3 Nach 3-5 Werktagen liegt Ihrem behandelnden Arzt das Ergebnis zur Besprechung vor. Da es sich bei dem Harmony® Prenatal Test um einen Screening-Test handelt, müssen positive Ergebnisse mit einem diagnostischen Verfahren bestätigt werden.



Der Harmony® Prenatal Test untersucht Ihr Kind auf die Trisomien 21, 18 und 13 sowie auf Störungen der Geschlechtschromosomen (siehe Glossar) und eine Mikrodeletion auf Chromosom 22 (DiGeorge-Syndrom). Auch das Geschlecht lässt sich bestimmen, darf vom Arzt aus rechtlichen Gründen jedoch erst nach der 14. SSW mitgeteilt werden.

Für wen wird der Harmony® Prenatal Test empfohlen?

Der Harmony® Prenatal Test eignet sich für Schwangere jeder Altersgruppe, wird jedoch insbesondere folgenden Personengruppen empfohlen:



Für **Schwangere ab 35 Jahren**, da mit zunehmenden Alter der Frau das Risiko einer Chromosomenanomalie steigt.



Für Schwangere, bei denen im **kombinierten Erst-Trimester-Screening (ETS)** ein **intermediäres Risiko** für Trisomie 21 ermittelt wurde.



Für Patientinnen, bei denen **Risikofaktoren in der Familienvorgeschichte** vorliegen.

Im Rahmen einer umfangreichen im *New England Journal of Medicine*¹ veröffentlichten Studie wurde die Leistung des Harmony® Prenatal Tests für schwangere Frauen unterschiedlicher Risikokategorien im Alter von 18–48 Jahren validiert.



Wie unterscheidet sich der Harmony® Prenatal Test von herkömmlichen Screening-Tests?

NIPT

harmony® PRENATAL TEST

- Eine einzige Blutentnahme
 - kein Risiko für das ungeborene Kind
- Bereits ab Schwangerschaftswoche 10+0 durchführbar
- Erkennungsrate > 99 %²
- Falsch-Positiv-Rate 0,06 %¹
(1 von 1.600 Frauen erhält ein falsch positives Ergebnis)
- Positiv prädikativer Wert 80,9 %¹

Trisomie 21

Herkömmliche Screening-Tests

Kombiniertes Erst-Trimester-Screening (ETS)

- nicht-invasiv
- kein Risiko für das ungeborene Kind
- Am aussagekräftigsten zw. der 11+0 bis 13+6 Schwangerschaftswoche (SSW)
- Erkennungsrate 78,9 %¹
- Falsch-Positiv-Rate 5,4 %¹
(1 in 20 oder 80 in 1.600 Frauen werden falsch positiv getestet)
- Positiv prädikativer Wert 3,4 %¹

Trisomie 21

1 aus 1.600
werden falsch
positiv getestet



80 aus 1.600
werden falsch
positiv getestet



Amniozentese

- invasiv
- geringes Fehlgeburtsrisiko (0,1 – 0,3 %)³
- Nach der 15. SSW durchführbar

Während der Schwangerschaftsvorsorge werden viele verschiedene Screening Tests angeboten. Mit der Wahl des Harmony® Prenatal Tests fällt die Entscheidung auf einen sicheren, nicht-invasiven Pränataltest.

Begriffe	Definition
Chromosomenstörung	Chromosomenstörungen sind Abweichungen von der Chromosomenanzahl (Aneuploidie), ihrer Struktur oder Anordnung.
Trisomie	Bei einer Trisomie liegt zusätzlich zum Chromosomenpaar noch eine dritte Kopie desselben Chromosoms vor. Die häufigsten Trisomien sind Trisomie 21 (T21), Trisomie 18 (T18) und Trisomie 13 (T13).
<ul style="list-style-type: none"> • Trisomie 21 (Down-Syndrom) 	Das Down-Syndrom bezeichnet den Zustand, der aus einer Trisomie 21 (T21) resultiert. Es geht meist mit milden bis moderaten geistigen Behinderungen und Herzfehlern einher. Häufigkeit 1 : 800 ⁴
<ul style="list-style-type: none"> • Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) 	Das Edwards-Syndrom spiegelt die Situation wieder, die aus einer Trisomie 18 (T18) resultiert. Es verursacht starke äußerliche Merkmale und mehrere Organdefekte. Die Lebenserwartung ist gering. Häufigkeit 1 : 5.000 ⁵
<ul style="list-style-type: none"> • Trisomie 13 (Patau-Syndrom) 	Das Patau-Syndrom stellt die Ausprägung dar, zu der es bei einer Trisomie 13 (T13) kommt. Betroffene leiden an starken Herzfehlern und haben meist nur eine geringe Lebenserwartung. Häufigkeit 1 : 16.000 ⁶
Monosomie	Bei einer Monosomie liegt statt einem Chromosomenpaar nur ein einzelnes Chromosom vor.
Geschlechtschromosomen	Die Geschlechtschromosomen bestimmen das Geschlecht eines Organismus. Mädchen haben zwei X-Chromosomen (XX) und Jungen ein X- und ein Y-Chromosom (XY).
<ul style="list-style-type: none"> • Monosomie X (Turner-Syndrom) 	Das Turner-Syndrom (oder Monosomie X) beschreibt die Ausprägung, die entsteht, wenn Frauen ein X-Chromosom fehlt. Betroffene haben charakteristische äußerliche Merkmale und sind unfruchtbar. Häufigkeit 1 : 2.500 ⁷
<ul style="list-style-type: none"> • Klinefelter-Syndrom (XXY) 	Das Klinefelter-Syndrom bezeichnet die bei Jungen bzw. Männern auftretende Situation, die durch ein zusätzliches X-Chromosom gekennzeichnet ist. Es hat in der Regel keine Auswirkungen auf die Entwicklung des Betroffenen, führt jedoch zur Unfruchtbarkeit. Häufigkeit 1 : 650 ⁸
<ul style="list-style-type: none"> • XYY-Syndrom 	Liegt bei Männern ein zusätzliches Y-Chromosom vor, so handelt es sich um das XYY-Syndrom. Neben einer überdurchschnittlichen Körpergröße, leiden Betroffene unter Schulproblemen bei normaler Intelligenz und einer verzögerten Sprachentwicklung. Zudem fallen sie durch vermehrte Aktivität und einen aufbrausenden Charakter auf. Häufigkeit 1 : 1.000 ⁹
<ul style="list-style-type: none"> • Triple-X-Syndrom (XXX) 	Liegen bei Frauen nicht wie gewöhnlich zwei, sondern drei X Chromosomen vor, so spricht man vom Triple-X-Syndrom oder auch Trisomie X. Abgesehen von einer eventuell vorhandenen überdurchschnittlichen Körpergröße lassen sich keine bestimmten äußerlichen Merkmale feststellen. Das Triple-X-Syndrom ist mit einem erhöhten Risiko einer Lernschwäche sowie verzögerten Sprachentwicklung verbunden. Zudem treten bei etwa 10% der betroffenen Frauen Anfälle und Nierenfehlbildungen auf. Häufigkeit 1 : 1.000 ¹⁰
<ul style="list-style-type: none"> • XYY-Syndrom 	Bei dem XYY-Syndrom handelt es sich um eine Störung der Geschlechtschromosomen, die bei den betroffenen Männern Unfruchtbarkeit, Entwicklungs- und Verhaltensstörungen und weitere gesundheitliche Probleme verursacht. Häufigkeit 1 : 18.000 – 1 : 40.000 ¹¹
Mikrodeletion	Verlust eines kleinen DNA-Abschnittes auf einem Chromosom
DiGeorge (22q11.2)	Menschen mit dem DiGeorge-Syndrom fehlt ein Teil ihres Chromosoms 22. Sie haben dadurch meist ein unterentwickeltes Immunsystem, angeborene Herzfehler und eine Unterfunktion der Nebenschilddrüsen. Häufigkeit 1 : 4.000 ¹²
Positiv prädikativer Wert	Wahrscheinlichkeit, dass bei dem Kind einer Schwangeren mit positivem Testergebnis tatsächlich eine Chromosomenstörung vorliegt.

1. Norton et al. N Engl J Med. 2015 Apr 23;372(17):1589-97.
2. Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015 Sept 01;35(12):1243-46.
3. Amniocentesis. Retrieved from <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/amniocentesis/about/pac-20392914> Accessed May 24, 2019.
4. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome#statistics> Accessed June 18, 2019.
5. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 18. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18#statistics> Accessed June 18, 2019.
6. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 13. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13#statistics> Accessed June 18, 2019.
7. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Turner syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome#statistics> Accessed June 18, 2019.
8. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Klinefelter syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome#statistics> Accessed June 18, 2019.
9. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. 47,XXY syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/47xyy-syndrome#statistics> Accessed June 18, 2019.
10. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Triple X syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome#definition> Accessed June 18, 2019.
11. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. 48,XXYY syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/48xyy-syndrome#statistics> Accessed June 18, 2019.
12. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. 22q11.2 deletion syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome#statistics> Accessed June 18, 2019.



Roche Diagnostics Deutschland GmbH
Sandhofer Strasse 116
68305 Mannheim

HARMONY ist eine Marke von Roche.
© 2019 Roche Diagnostics. Alle Rechte vorbehalten.

www.roche.de