

Durch VERACITY erkennbare Chromosomenstörungen

Autosomale Aneuploidien

Down-Syndrom (Trisomie 21)
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
Patau-Syndrom (Trisomie 13)

Gonosomale Aneuploidien*

Ullrich-Turner-Syndrom (Monosomie X)
Triple X-Syndrom (Trisomie X)
Klinefelter-Syndrom (XXY)
Diplo Y-Syndrom (XYY)
XXYY-Syndrom

Mikrodeletionen**

del22q11.2 (z.B. DiGeorge-Syndrom)
del1p36
del17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom)
del4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)

*Aberrationen der **Geschlechtschromosomen**: Untersuchung nur nach eingehender Beratung; nicht geeignet bei Zwillingsschwangerschaften. ****Mikrodeletionen**: Screening derzeit von den Fachgesellschaften nicht empfohlen (Kozlowski P. et al, Ultraschall in Med, 40:176-193, 2019).

Testoptionen

Einlingsschwangerschaft

Trisomien 13, 18, 21
+ geschlechtschromosomale Aberrationen
+ Mikrodeletionen: del22q11.2 (z. B. DiGeorge-Syndrom), del1p36, del17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom), del4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)

Zwillingsschwangerschaft/Vanishing Twin

Trisomien 13, 18, 21
+ Mikrodeletionen: del22q11.2 (z. B. DiGeorge-Syndrom), del1p36, del17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom), del4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)

Eigene Publikationen

Page-Christiaens L, **Klein HG**, Noninvasive Prenatal Testing (NIPT): Applied Genomics in Prenatal Screening and Diagnosis, Academic Press 2018

Harasim T, Klein HG, Nicht-invasive Pränataltestung (NIPT): Leistungsfähiges Verfahren ohne Eingriffsrisiko, Trillium Diagnostik 14(4):286 (2016)

Harasim T, Rost I, Klein HG, Current status of non-invasive prenatal testing (NIPT): genetic counseling, dominant methods and overall performance J Lab Med 40(5):299 (2016)

Geisthövel F, Ochsner A, Wetzka B, **Klein HG**, Frommel M, „Non-invasive prenatal testing“: Evolutionäre, reproduktionsbiologische und juristische Aspekte, Gyn. Endokrinologie 13(2): 82 (2015)

Heberle C, Harasim T, Wagner A, Klein HG, Rost I, Implementierung des Prenatalis™ NIPT-Verfahrens in Deutschland entsprechend der Qualitätskriterien in einem humangenetischen Labor, Geburtshilfe und Frauenheilkunde (10): 1055 (2014)

Stumm M, Klein HG, Eichenlaub-Ritter U, Tüttelmann F, **Harasim T**, Update der AG Reproduktionsgenetik der DGRM: Nicht invasive Pränataltests aus mütterlichem Blut, J Repr End 11(4) (2014)

Kontakt

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND
LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

Tel: +49 89 89 55 78 - 0
Fax: +49 89 89 55 78 - 780
info@medizinische-genetik.de



Ver_25dt/21.08.2019

ÄRZTLICHE QUALITÄT - FÜR DIE SCHWANGERE

NICHT-INVASIVER PRÄNATAL-TEST
PRÄZISE | SICHER | ZUVERLÄSSIG



VERACITY

VERACITY ist ein innovativer nicht-invasiver Pränataltest (NIPT), mit dem fetale chromosomale Aneuploidien und Mikrodeletionen nachgewiesen werden können. Hierfür wird eine **geschützte Technologie** verwendet, welche auf aktueller Forschung und Entwicklung in molekularer Genetik und Diagnostik basiert. Diese Technologie wurde von NIPD Genetics entwickelt.

VERACITY verwendet eine neuartige „**Targeted Enrichment Technology**“, die es ermöglicht, mit hoher Präzision chromosomale Aneuploidien sowie die Menge an fetaler Fraktion zu untersuchen. Die zu untersuchenden Abschnitte auf bestimmten Chromosomen und chromosomalen Regionen werden gezielt erfasst, angereichert und für die Untersuchung von Aneuploidien und Mikrodeletionen mittels einer eigens entwickelten molekulargenetischen und bioinformatischen Technologie analysiert.

Leistungsmerkmale

Gezielt angereicherte Genomanalyse

VERACITY basiert auf dem proprietären „Target Capture Sequences (TACS)“ - Verfahren, welches darauf ausgelegt ist, Copy Number Variations (CNVs), repetitive DNA-Elemente sowie komplexe genomische Strukturen zu vermeiden. Durch diese zielgerichtete Analyse können Probleme, die bei anderen NIPT-Tests auftreten, vermieden werden. Damit erhöht sich die Präzision und Richtigkeit von VERACITY.

Hohe Sequenziertiefe

Die Sequenziertiefe gibt an, wie oft ein Nukleotid im Genom während der Analyse sequenziert wurde. VERACITY erfasst die DNA-Fragmente der gewünschten Region auf einem bestimmten Chromosom. Auf diese Weise ist es möglich, die gewünschten Abschnitte mit einer sehr

hohen Sequenziertiefe zu analysieren, was die statistische Genauigkeit der Analyse verbessert und die Sensitivität und die Spezifität von VERACITY erhöht.

Akkurate Messung der fetalen Fraktion

VERACITY verwendet spezielle Genloci, um die cfDNA zu quantifizieren. Mit Hilfe einer eigens dafür entwickelten Software wird die Anzahl dieser Loci bestimmt, um die fetale Fraktion exakt zu berechnen. Diese genaue Messung der fetalen Fraktion erhöht die Stabilität und die Zuverlässigkeit von VERACITY.

„Multi-Engine-Analysis Pipeline“

Mit Hilfe eines eigenen bioinformatischen Algorithmus können die Sequenzierdaten, die in jedem Test erzeugt werden, **qualitativ** und **quantitativ kombiniert** ausgewertet werden (sog. Multi-Engine-Analyse). Hierdurch werden Sensitivität und Spezifität der Untersuchung bezüglich Aneuploidien, Mikrodeletionen und der Geschlechtsbestimmung erhöht.

Sensitivität und Spezifität ¹⁾

Chromosomaler Status	Anzahl (n)	Follow-Up	korrekt	Spezifität	NPV
EUPLOID	10280	10280	10280	>99,98%	100%
				PPV	Sensitivität
TRISOMIE 21	126	44	44	100%	100% (95% CI: 92-100%)
TRISOMIE 18	24	10	10	100%	100% (95% CI: 69-100%)
TRISOMIE 13	16	7	5	71%	100% (95% CI: 48-100%)
SCA*	36	14	11	57%	100% (95% CI: 40-100%)

¹⁾ Kyprı et al. Molecular Cytogenetics, 12:34, 2019

* Gonosomale Aneuploidien

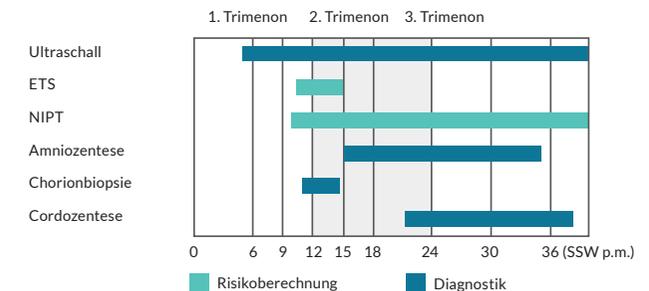
Testablauf

Nach Aufklärung und genetischer Beratung erfolgt die Blutentnahme und der Versand der Probe über Kurier in das Ärztliche Labor. Nach Extraktion der zellfreien DNA und spezifischer

Anreicherung der zu untersuchenden genomischen Abschnitte erfolgt die Sequenzierung und Auswertung der Daten **im Ärztlichen Labor am MVZ Martinsried**. Der VERACITY-Test ist ab einer fetalen Fraktion von ca. 4% möglich. Ein auffälliges Testergebnis sollte in jedem Fall durch eine diagnostische Punktion (vorzugsweise Amniozentese) abgeklärt werden.

Genetische Beratung

Voraussetzung für die Durchführung eines NIPT ist eine Genetische Beratung gemäß Genodiagnostikgesetz (GenDG). Neben der Aufklärung muss vor der Durchführung der Untersuchung und nach Vorliegen des Ergebnisses laut GenDG eine (fachgebundene) genetische Beratung durchgeführt werden, die an eine entsprechende Qualifikation gebunden ist.



Pränataldiagnostik: Invasive und nicht-invasive Verfahren in Abhängigkeit von der Schwangerschaftswoche p.m.

VERACITY

- ab der 10. Schwangerschaftswoche
- auch bei Zwillingschwangerschaften
- auch bei IVF-Schwangerschaften anwendbar
- hohe Genauigkeit und Reproduzierbarkeit