

Durch den VERACITY NIPT 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-Konstitution (XYY)
XXYY-Konstitution

Mikrodeletionen**

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

* Aneuploidien 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

Basisoption

Trisomie 13,18,21

Zusatzoptionen

- Geschlechtsbestimmung
- gonosomale Aneuploidien (nur bei Einlingsschwangerschaften)
- Mikrodeletion del22q11.1 (u.a. DiGeorge-Syndrom)
- Mikrodeletionen del1p36, del17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom), del 4p16.3 (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 - 790
info@medizinische-genetik.de



MEDICOVER
GENETICS

Ver. 1.2022

ÄRZTLICHE QUALITÄT - FÜR DIE SCHWANGERE

NICHT-INVASIVER PRÄNATALTEST
PRÄZISE | SICHER | ZUVERLÄSSIG



VERACITY NIPT

Der VERACITY Test ist ein innovativer nicht-invasiver Pränataltest (NIPT), mit dem fetale chromosomale Aneuploidien und Mikrodeletionen nachgewiesen werden können. Hierfür wird eine **MEDICOVER eigene Technologie** verwendet, welche auf aktueller Forschung und Entwicklung in molekularer Genetik und Diagnostik basiert.

Der VERACITY NIPT verwendet die „**Target Capture 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 mit eigens entwickelter molekulargenetischer und bioinformatischer Technologie analysiert.

Leistungsmerkmale

Gezielt angereicherte Genomanalyse

Der VERACITY NIPT verwendet „Target Capture Sequences (TACS)“, welche darauf ausgelegt sind, Copy Number Variations (CNVs), repetitive DNA-Elemente sowie komplexe genomische Strukturen zu vermeiden. Durch diese zielgerichtete Analyse können Probleme, die bei anderen NIPT auftreten, vermieden werden. Damit erhöht sich die Präzision und Richtigkeit des VERACITY NIPT.

Hohe Sequenziertiefe

Die Sequenziertiefe gibt an, wie oft ein Nukleotid im Genom während der Analyse sequenziert wurde. Der VERACITY NIPT 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 erhöht.

Akkurate Messung der fetalen Fraktion

Der VERACITY NIPT verwendet spezielle Genloci, um die zellfreie DNA (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 des VERACITY NIPT.

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⁾ Kypri et al. Molecular Cytogenetics, 12:34, 2019

* Gonosomale Aneuploidien

Anwendung

Der VERACITY NIPT kann frühestens ab der 10. Schwangerschaftswoche eingesetzt werden. Die Durchführung ist auch bei Schwangerschaften nach In-Vitro-Fertilisation (IVF), bei Zwillingsschwangerschaften und bei Vanished Twin möglich. Bei Schwangeren mit einem hohen BMI (>30 kg/m²)

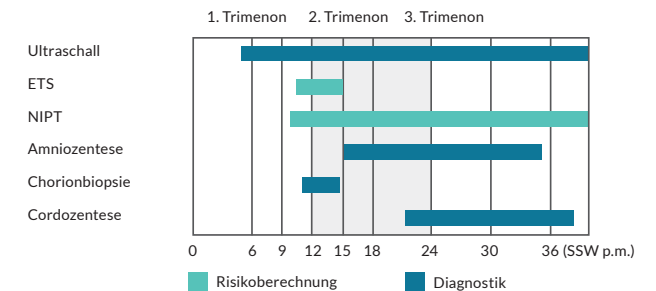
wird eine spätere Durchführung des NIPT empfohlen (ab. 13. SSW).

Testablauf

Nach Aufklärung und genetischer Beratung erfolgt die Blutentnahme und der Versand der Probe per 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 NIPT ist ab einer fetalen Fraktion von 3% auswertbar. 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 Gendiagnostikgesetz (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.