

Qualität aus Deutschland – kurze Wege – kurze Lieferzeit

Mit dem neuen PraenaTest® *express* das Ergebnis in einer Woche

PraenaTest®, Europas erster nicht-invasiver molekulargenetischer Pränataldiagnostik-Test (NIPT) zur Bestimmung der fetalen Trisomien 13, 18 und 21 aus mütterlichem Blut, liefert das Testergebnis innerhalb von zwei Wochen. Jetzt gibt es den neuen PraenaTest® *express*. Mit einer Lieferzeit von nur einer Woche verkürzt er die oft belastende Wartezeit für die Patientin um die Hälfte. Bei beiden Angeboten – PraenaTest® und PraenaTest® *express* – erfolgt die Probenanalyse ausschließlich in Deutschland gemäß europäischen und deutschen Qualitäts- und Datenschutz-Standards.

Stellenwert des PraenaTest® innerhalb der Pränataldiagnostik

Auf Grund der zunehmenden Akzeptanz der Methode des PraenaTest® in der medizinischen Betreuung von Schwangeren gewinnen die Empfehlungen von Fachgesellschaften [1] immer mehr an Bedeutung für den praktizierenden Arzt. Einig ist man sich darüber, dass der PraenaTest® auf Grund seiner niedrigen Falsch-Positiv-Rate von 0,14% [2] die bisherigen nicht-invasiven Methoden sinnvoll ergänzt und damit der Mehrzahl der betroffenen Risikoschwangeren eine Entscheidungshilfe für oder gegen eine invasive pränatale Diagnostik bietet, wengleich ein auffälliges Testergebnis weiter diagnostisch abgeklärt werden muss. Da es zwischenzeitlich mehrere NIPT-Methoden gibt, ist das Verständnis des Arztes für die unterschiedlichen Technologien wichtig. Der PraenaTest® nutzt das *random massively parallel sequencing*, um quantitativ Unterschiede in der Kopienzahl der fetalen Chromosomen 13, 18 und 21 zu bestimmen und damit auf eine fetale Aneuploidie hinzuweisen [3]. Diese NIPT-Methode wurde von allen Methoden bislang am eingehendsten validiert, wie die Vielzahl der publizierten klinischen Studien belegt [4]. Sie wird auch die Methode der Wahl sein für die weitere Entwicklung der Technologie zum Nachweis eines größeren Spektrums an Chromosomenstörungen bis hin zu einer umfangreichen molekularen Karyotypisierung [5]. Demgegenüber steht ein anderer Ansatz, das *targeted massively parallel sequencing*, bei dem nur bestimmte, vorab definierte genomische Regionen wie *single-nucleotide polymorphism* (SNP) gezielt untersucht werden. Die SNP-basierte Methode nutzt neben der zellfreien DNA auch mütterliche Leukozyten, sowie bei Bedarf auch väterliche DNA durch einen Wangenabstrich, was einerseits die Fehlerrate des Tests reduziert, andererseits jedoch ggf. juristisch kritisch betrachtet werden könnte.

Newsletter Oktober 2013



Bereits ein Jahr nach Markteinführung hat sich der PraenaTest® zur nicht-invasiven Bestimmung der häufigsten fetalen Trisomien fest in der pränataldiagnostischen Praxis etabliert. Bisher wurden rund 6000 Analysen im LifeCodexx Diagnostik Labor in Konstanz durchgeführt.

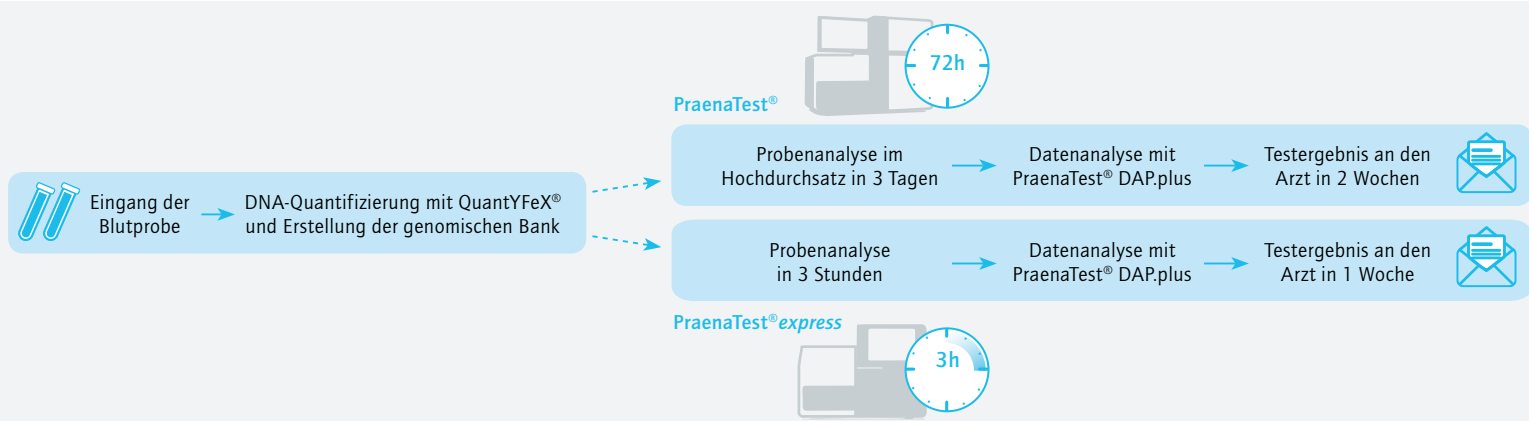
Quantifizierung der zellfreien DNA des ungeborenen Kindes nach Blutprobeneingang

Voraussetzung für beide Sequenzierstrategien, *random massively parallel sequencing* als auch *targeted massively parallel sequencing*, ist eine Mindestmenge von 4% zellfreier DNA des ungeborenen Kindes in der mütterlichen Plasmaprobe. Hier bietet der PraenaTest® den entscheidenden Vorteil, dass dieses Qualitätskriterium unmittelbar nach Probeneingang durch einen quantitativen PCR-Assay (QuantYfeX™) bestimmt und der beauftragende Arzt unverzüglich über eine mögliche erneute Blutabnahme bei der Patientin informiert wird. Dadurch kann – selbst im Falle einer wiederholten Blutabnahme – die zusätzliche Wartezeit für die Patientin auf ein Minimum reduziert werden.

Weitere Entwicklungen des PraenaTest®

Ein wichtiges Ziel ist die Verkürzung der für Schwangere belastenden Wartezeit auf das Ergebnis des PraenaTest®. Für den neuen PraenaTest® *express* verwendet LifeCodexx daher das derzeit weltweit schnellste Sequenziergerät (Illumina MiSeq) mit dem die Wartezeit auf eine Woche verkürzt wird (Abb.). Die Durchführung beider Tests, PraenaTest® sowie PraenaTest® *express*, erfolgt unter strikter Einhaltung der hohen Qualitätsstandards gemäß IVD Richtlinie 98/79/EG unter Verwendung der CE-gekennzeichneten Datenanalyse-Pipeline (PraenaTest® DAP.plus). Der PraenaTest® *express* wird mit einem separaten Formular bestellt, welches den Blutentnahmesets beiliegt und welches auch von der LifeCodexx Internetseite (<http://lifecodexx.com/fachkreise.html>) bei Bedarf heruntergeladen werden kann. Derzeit validiert LifeCodexx den PraenaTest® zur Anwendung bei Zwillingschwangerschaften. Diese Testerweiterung wird noch in diesem Jahr für Risikoschwangere mit sowohl monozygoten als auch dizygoten Zwillingen zur Verfügung stehen.

Abb. Prozessablauf PraenaTest® und PraenaTest® *express*



Deutscher PraenaTest® oftmals von gesetzlichen & privaten Krankenkassen bezahlt

Bei den neuen nicht-invasiven Pränataldiagnostik-Tests handelt es sich um Selbstzahlerleistungen. Allerdings wurden die Kosten für den deutschen PraenaTest® schon oftmals von privaten als auch gesetzlichen Krankenkassen auf Basis von Einzelfallentscheidungen übernommen.

Nachbeobachtungsstudie – Überprüfung der Qualität in der Praxis

Gemäß den Europäischen Leitlinien für Medizinprodukte wird aktuell eine prospektive Nachbeobachtungsstudie zur Anwendung des PraenaTest® in der Praxis durch das Universitätsklinikum Bonn unter der Leitung von Prof. Dr. med. Annegret Geipel durchgeführt. LifeCodexx unterstützt diese Forschung als alleiniger Sponsor und vergütet teilnehmenden Ärzten den Aufwand ab sofort mit Euro 50,- pro abgeschlossenem Fall. Bitte kontaktieren Sie uns bei Interesse.



- Zertifiziertes Managementsystem
- EN ISO 13485

