

## PraenaTest® jetzt für Mehrlingsschwangerschaften validiert

PraenaTest®, Europas erster nicht-invasiver molekulargenetischer Pränataldiagnostik-Test (NIPT) zur Bestimmung der fetalen Trisomien 13, 18 und 21 aus mütterlichem Blut, wurde bereits bei Tausenden von Einlingsschwangerschaften erfolgreich eingesetzt. Nun wurde er als einziger NIPT in der EU für die Untersuchung bei Mehrlingsschwangerschaften erfolgreich geprüft und kann uneingeschränkt nach Eizellspende und anderen Therapieformen der Assistierte Reproduktionstechnik (ART) eingesetzt werden.

Newsletter Februar 2014

*Die demographische Entwicklung in Deutschland führt seit Jahren zu einer immer weiter steigenden Zahl von Geminigraviditäten, bedingt durch das steigende Alter der Schwangeren und den vermehrten Einsatz der assistierten Reproduktion. Bei Mehrlingsschwangerschaften ist die invasive Diagnostik (Amniozentese) belastet durch ein deutlich höheres Abortrisiko [3, 4] und das Ersttrimesterscreening mit einer doppelt bis dreifach so hohen Falschpositivrate (FPR) im Vergleich zur Einlingsgravidität [5]. Der PraenaTest® bietet daher besonders bei Mehrlingsschwangerschaften eine wertvolle Verbesserung für die Schwangere durch die Senkung der FPR auf erwartungsgemäß unter ein Prozent, im Vergleich zum Ersttrimesterscreening, bei dem die FPR für Gemini bei 10–15 % liegt [5]. Dadurch kann vielen Schwangeren mit Gemini eine invasive Diagnostik und das damit verbundene eingriffsbedingte Risiko erspart werden.*



Dr. med. Markus Weber  
Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe,  
Praxis für Pränatalmedizin (DEGUM II), Steinfurt

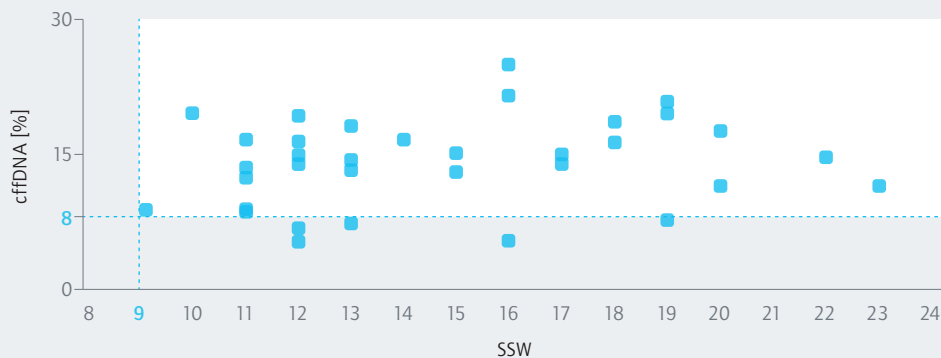
### **PraenaTest® weist die Trisomie 21 bei Zwillingschwangerschaften zuverlässig nach**

Die Anwendung von NIPT bei mehr als 3000 Mehrlingsschwangerschaften hat bestätigt, dass diese Methode hierbei ebenso zuverlässige Ergebnisse für die Detektion der fetalen Trisomien 21, 18 und 13 liefert wie bei Einlingsschwangerschaften [1, 2]. Nun wurden bei LifeCodexx im Rahmen der Leistungsbewertung des PraenaTest® für Mehrlingsschwangerschaften insgesamt 60 Zwillingschwangerschaften und zwei Drillingsschwangerschaften untersucht. Die sechs in den Zwillingschwangerschaften enthaltenen und durch Karyotypisierung bestätigten Trisomie-21-Fälle wurden korrekt klassifiziert. Davon betraf eine Probe monochoriale Zwillinge, die beide eine Trisomie 21 aufwiesen; die anderen fünf Proben stammten von dichorialen Zwillingen, bei denen je einer der Feten Träger der Trisomie 21 war. Die übrigen untersuchten Mehrlingsproben wiesen unauffällige PraenaTest®-Ergebnisse auf.

## Anteil zellfreier fetaler DNA (cffDNA) im mütterlichen Blut ist bei Mehrlingsschwangerschaften erhöht

Generell ist die Testgenauigkeit aller NIPT-Methoden abhängig vom cffDNA-Gehalt im mütterlichen Blut. Die cffDNA wird von der Plazenta ins mütterliche Blut abgegeben und der Anteil steigt mit fortschreitender Schwangerschaft und wachsender Plazenta. LifeCodexx benötigt bei Einlingsschwangerschaften eine Mindestmenge von 4 % cffDNA, die in der Regel schon in Schwangerschaftswoche (SSW) 9+0 erreicht ist. Bei Zwillingschwangerschaften setzt LifeCodexx einen Mindestgehalt an cffDNA von 8 % an. Da bei Zwillingschwangerschaften insgesamt eine höhere Plazentamasse als bei Einlingsschwangerschaften und damit einhergehend ein um ca. 35 % erhöhter cffDNA-Gehalt beobachtet wird [1], kann davon ausgegangen werden, dass ein cffDNA-Gehalt von 8 % in einer frühen Gemini-Schwangerschaft bereits erreicht wird.

Die Abbildung zeigt die exemplarische Darstellung des cffDNA-Gehalts bei 36 Zwillingschwangerschaften in Abhängigkeit von der Schwangerschaftswoche (SSW). Ein Gehalt von 8 % kann bereits ab SSW 9+0 vorliegen.



## PraenaTest® als einziger NIPT auch für reproduktionsmedizinische Verfahren inkl. Eizellspende

Der Anteil der Zwillinge, die durch reproduktive Maßnahmen geboren werden, ist bedeutend. Er lag beispielsweise im Jahr 2006 bei 15,4 % aller in Deutschland geborenen Zwillinge [6]. Von den von LifeCodexx untersuchten Mehrlingsschwangerschaften entstanden 37,5 % durch In-Vitro-Fertilisation (IVF). Eine der untersuchten Schwangerschaften entstand auf Basis einer Eizellspende, eine weitere nach Kryokonservierung, was keine Einschränkung für die Anwendbarkeit des PraenaTest® darstellte. Damit ist der PraenaTest® der einzige NIPT in der EU, der nach allen reproduktionsmedizinischen Verfahren eingesetzt werden kann.

### Analyse bei Drillings- oder höhergradigen Mehrlingsschwangerschaften

LifeCodexx analysiert auch Proben von Drillings- oder anderen Mehrlingsschwangerschaften. Da hier die bisherige Datenlage für eine Validierung noch nicht ausreichend ist, bieten wir diese Analyse vorläufig kostenlos im Rahmen unserer Forschungs- und Entwicklungsarbeit an. Bitte kontaktieren Sie uns in solchen Fällen.

- [1] Canick JA, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM et al. DNA sequencing of maternal plasma to identify Down syndrome and other trisomies in multiple gestations. *Prenat. Diagn.* 32(8), 730-734 (2012).
- [2] Bombard AT, McCullough RM, Hicks SC et al. Noninvasive prenatal testing (NIPT) in multiple gestations: A report of laboratory experience. Presented at: 61st American College of Obstetricians & Gynecologists Annual Meeting. New Orleans, LA, USA, May 4th to May 8th 2013
- [3] Dudenhausen W, Maier RF. Perinatale Probleme von Mehrlingen. *Dtsch Arztebl Int* 107(38):663-668 (2010)
- [4] Agarwal K, Alfievic Z. Pregnancy loss after chorionic villus sampling and genetic amniocentesis in twin pregnancies: a systematic review. *Ultrasound Obstet Gynecol* 40:128-134 (2012)
- [5] Nicolaides K, von Kaisenberg CS. Die Ultraschalluntersuchung von 11-13+6 Schwangerschaftswochen. <http://www.fetalmedicine.com/fmf/FMF-german.pdf> (letzter Zugriff 13.01.2014)
- [6] Laut Deutschem IVF-Register in 2006 1.625 Zwillingsgeburten, bei insgesamt 10.538 Zwillingsgeburten 2006 in Deutschland laut Statistischem Bundesamt



- Zertifiziertes Managementsystem
- EN ISO 13485