

PraenaTest® jetzt schon ab EUR 595

NEU – Jetzt drei Testoptionen für individuelle medizinische Fragestellungen

PraenaTest®, Europas erster nicht-invasiver molekulargenetischer Pränataldiagnostik-Test (NIPT) zur Bestimmung fetaler Chromosomenstörungen aus mütterlichem Blut, wird ab 1. Juli 2014 um zwei Testoptionen erweitert. Zum einen wird das neue Testspektrum die Bestimmung gonosomaler Aneuploidien wie das Ullrich-Turner-Syndrom und das Klinefelter-Syndrom umfassen. Neu ist zum anderen auch die Möglichkeit, ausschliesslich die Trisomie 21 bestimmen zu lassen.

Je nach medizinischer Fragestellung wählen Ärzte und ihre Patientinnen nun zwischen drei PraenaTest® Optionen. Die Wartezeit auf das Testergebnis beträgt bei allen Testoptionen entweder maximal zwei Wochen oder bei Wahl des Express-Services eine Woche. **Der Express-Zuschlag wurde auf Euro 100 reduziert.** Das Geschlecht des Fetus wird optional bestimmt. Die reduzierten Preise für die Standardoptionen mit einer Bearbeitungszeit von zwei Wochen (inkl. MwSt und Versand) sind wie folgt:

NEU PraenaTest® Option 1
Fetale Trisomie 21

EUR 595 / CHF 800*

PraenaTest® Option 2
Fetale Trisomien 21, 18, 13

EUR 745 / CHF 950*

NEU PraenaTest® Option 3
Fetale Trisomien 21, 18, 13,
gonosomale Aneuploidien

EUR 895 / CHF 1.100*

*unverbindliche Preisempfehlung

Leistungsbewertung des PraenaTest® für gonosomale Aneuploidien

Der PraenaTest® für gonosomale Aneuploidien (Turner, Triple X-, Klinefelter- und XYY-Syndrom) wurde an insgesamt 434 Proben von Einlingsschwangerschaften untersucht. Dabei wurden 11 von 12 betroffenen Feten, d.h. 92%, korrekt bestimmt. Darüber hinaus wurden fünf diskordante, „falsch-positive“ Ergebnisse erzielt. Aufgrund der geringen untersuchten Fallzahlen wird die LifeCodexx AG im Moment keine gesonderten Sensitivitäten und Spezifitäten für gonosomale Aneuploidien ausweisen. Hooks et al. führen das vermehrte Auftreten diskordanter Ergebnisse bei gonosomalen Aneuploidien auf eine erhöhte Inzidenz von Mosaiken zurück. Sie berichteten, dass 10% bis 15% aller Fälle mit Klinefelter- bzw. Triple-X-Syndrom und knapp die Hälfte aller Fälle mit Turner-Syndrom Mosaiken sind.¹

- [1] Hooks et al, Prenatal Diagnosis 2014; 34, 496-499
- [2] Manegold-Brauer et al, Swiss Med Wkly. 2014; 144:w13915
- [3] Lestou und Kalousek, Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 1998;79:F223-F226
- [4] Wegner und Stumm, medgen 2011; 23:457-462
- [5] Grömminger et al, Journal of Clinical Medicine 2014 (article in press)

PraenaTest® wird zur Untersuchung von Zwillingschwangerschaften überdurchschnittlich oft gewählt

Seit Februar 2014 kann der PraenaTest® auch bei Mehrlingsschwangerschaften angewandt werden. Seither ist der Anteil der untersuchten Zwillingschwangerschaften an der Gesamtzahl der untersuchten Schwangerschaften rasant gewachsen und liegt bereits bei über 5% (Stand Mai 2014). Als einziger NIPT ist der PraenaTest® in der Europäischen Union für die Untersuchung bei Mehrlingsschwangerschaften erfolgreich geprüft und auch uneingeschränkt nach Eizellspende und anderen Therapieformen der Assistierte Reproduktionstechnik (ART) anwendbar.

Erfahrung aus der Laborroutine

Bis Ende Mai wurden knapp 11.000 PraenaTest®-Analysen erfolgreich durchgeführt und erste unabhängige klinische Erfahrungen zeigen, dass die Zahl der durchgeführten invasiven Untersuchungen durch den Einsatz des PraenaTest® bereits zurückging². Die große Mehrheit von 98% der untersuchten Frauen konnte mit einem unauffälligen Testergebnis entlastet werden. Die Falsch-Positiv-Rate lag bei 0,1%. Ein Grund für diese falsch-positiven PraenaTest®-Ergebnisse ist, dass die untersuchte cfDNA aus Trophoblastenzellen der Plazenta stammt. Im Falle einer solchen fetoplazentaren Diskrepanz ist das Testergebnis für den Fetus nicht repräsentativ.

Wie entsteht eine fetoplazentare Diskrepanz?

Abhängig davon, wann und in welchem Stadium in der Embryonalentwicklung eine chromosomale Fehlverteilung auftritt, sind unterschiedliche Gewebe (fetale und/oder extra-fetale) davon betroffen. Abb. 1a zeigt ein Beispiel für ein begrenztes Plazenta-Mosaik, welches zu einem falsch-positiven, besser gesagt diskordanten, Testergebnis führen kann: der Fetus ist hier von der Chromosomenstörung nicht betroffen und eine invasive Diagnostik würde ein unauffälliges Karyogramm ergeben. Allerdings können auch plazentabegrenzte Mosaik eine medizinische Relevanz haben, da sie mit intrauterinen Wachstumsstörungen assoziiert sein können³.

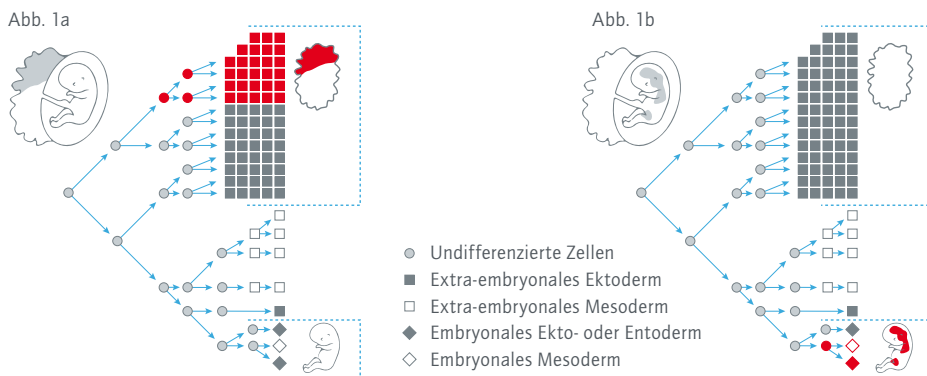


Abb. 1b zeigt die Mosaik-Verteilung einer Chromosomenstörung, die nur den Fetus betrifft, nicht aber die Plazenta. In einem solchen Fall wäre das Testergebnis wahrscheinlich falsch-negativ. Über die Häufigkeit, mit der solche fetoplazentaren Diskrepanzen auftreten, gibt es noch wenige Daten. Wegner und Stumm berichten, dass bei 1 – 2% von untersuchten Chorionzotten plazentabegrenzte Mosaik nachgewiesen werden⁴.

Fazit

Trotz hoher Aussagekraft von NIPT wird es immer wieder zu diskordanten Testergebnissen kommen. Während bei einem unauffälligen Testergebnis – im Kontext aller relevanten klinischen Befunde und nach entsprechender Aufklärung der Schwangeren – auf eine invasive Diagnostik i.d.R. verzichtet werden kann, müssen positive Testergebnisse laut Empfehlungen der Fachgesellschaften durch invasive Methoden diagnostisch weiter abgeklärt werden.

Fallbericht

Eine über 35-jährige Patientin mit Einlingschwangerschaft ließ in SSW 16+2 den PraenaTest® durchführen. Medizinischer Grund war neben ihres Alters auch eine frühere Schwangerschaft mit Trisomie. Das Testergebnis für das Chromosom 18 ergab einen positiven z-score von 4,6 und damit einen Hinweis auf eine fetale Trisomie 18; der cfDNA-Gehalt lag bei 10,1%. Eine anschließende Amniozentese ergab ein unauffälliges Karyogramm (46,XY), eine zusätzliche Untersuchung der Plazenta mittels FISH-Analyse jedoch ein 80%iges Mosaik für die Trisomie 18.

Zwei weitere Sonderfälle (*vanishing twin/fetus papyraceus*) werden in Kürze im Journal of Clinical Medicine veröffentlicht und werden unter www.lifecodexx.com/fachkreise abrufbar sein.⁵



Dr. Wera Hofmann, CSO, LifeCodexx AG
„Aufgrund des zunehmenden Wissens über die Grenzen der NIPT bitten wir Sie eindringlich um Rückmeldung zu geben, sobald ein PraenaTest®-Ergebnis nicht mit dem Ergebnis einer invasiven Untersuchung übereinstimmt. Wir sind sehr daran interessiert, gemeinsam mit Ihnen die Ursache eines solchen diskordanten Ergebnisses wissenschaftlich zu klären. Auch werden wir Sie automatisch kontaktieren, sobald neue Erkenntnisse Auswirkungen auf Ihre Testergebnisse haben könnten.“



• Zertifiziertes Managementsystem
 • EN ISO 13485

