

Der fetalis®-Test

Die Fakten zum nicht-invasiven Pränataltest

Der fetalis®-Test von amedes basiert auf der international bewährten "Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2"-Plattform mit dem neuen paired-end-Verfahren und iFACT (Illumina) und bestimmt mit einer sehr hohen Genauigkeit das Risiko von Schwangeren für das Vorliegen einer kindlichen Trisomie 21, 18 oder 13 und einer Monosomie X.

Warum NIPT?

Der fetalis®-Test liefert genauere Informationen zum Risiko für fetale Aneuploidien als das Ersttrimester-screening (biochemische und NT-Untersuchungen).

Auch wenn letztere heutzutage noch zu den Standarduntersuchungen der Pränataldiagnostik gehören, können sie zu einer relativ hohen Anzahl an falsch-positiven und falsch-negativen Ergebnissen führen.

Allerdings ist die Ultraschalluntersuchung zur Gesamtbeurteilung des Feten unersetzlich.

Nachweisraten der aktuellen Screeningmethoden im ersten Trimenon

Methode	Detektionsrate für Trisomie 21
ETS nach FMF-Deutschland	87 %
ETS mit Zusatzmarkern	95 %
fetalis®	99 %

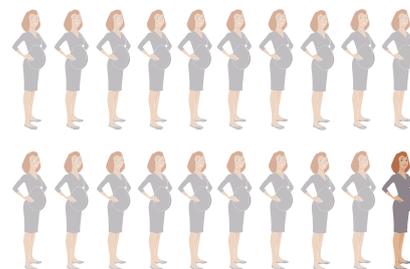
ETS = Erst-Trimester-Screening mit Nackentransparenzmessung und Biochemie

Laut publizierter "Drei Länder-Empfehlung" aus Deutschland, Österreich und der Schweiz ist eine Untersuchung der zellfreien DNA (NIPT) eine der empfehlenswerten Optionen für ein primäres Screening bei Frauen mit erhöhtem Risiko für Aneuploidien und Frauen mit einem positiven Testergebnis bei einem Screening im ersten oder zweiten Trimester.¹

Mit biochemischem Screening

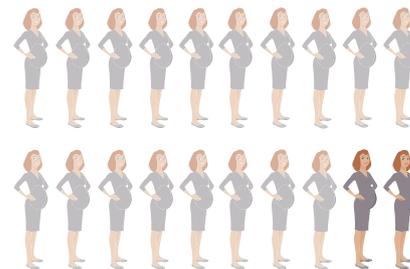
Unnötige Besorgnis:

Von 20 Frauen mit einem erhöhten Risiko für Trisomie 21 ist nur eine wirklich mit einem vom Down-Syndrom betroffenen Baby schwanger.



Scheinbare Sicherheit:

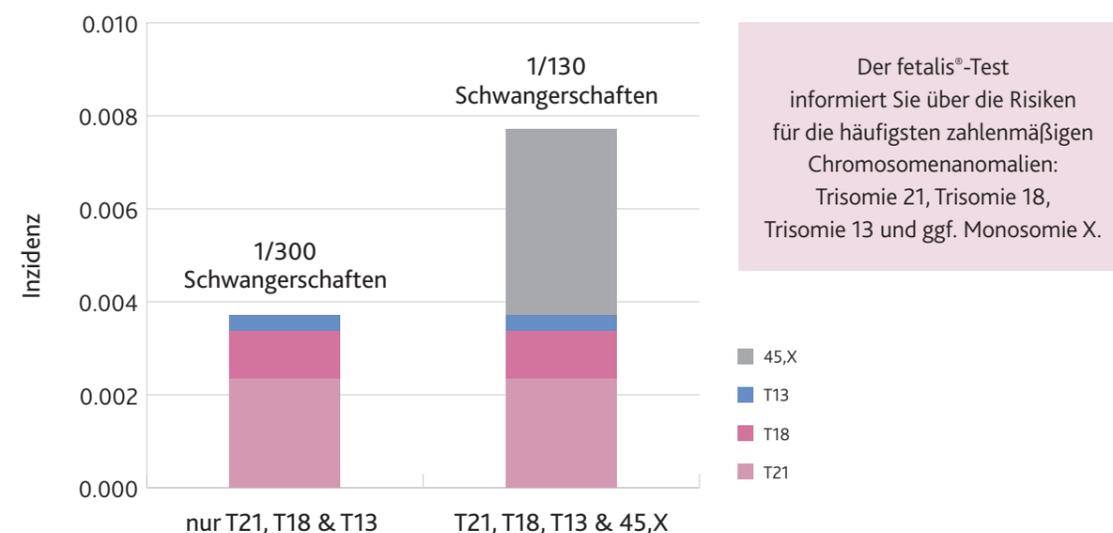
Von 20 Frauen, deren Fetus vom Down-Syndrom betroffen ist, erhalten etwa 2 beim Ersttrimester-Screening ein unauffälliges Testergebnis.



Durchschnittliche Down-Syndrom-Nachweisrate von mehreren Laboren

Umfangreicher Erfassungsbereich

Bedeutung der Abdeckung von NIPT^{2,3}



Durch Chromosomenstörungen beeinflusste Schwangerschaften im 2. Trimester.

Warum sind die Geschlechtschromosomen wichtig?

Kürzlich durchgeführte Studien haben gezeigt, dass frühe Interventionen bei Monosomien X zur Milderung von körperlichen, emotionalen und Entwicklungsstörungen, die durch diese Aneuploidie bedingt sind, effektiv sein können. Wenn Sie, Ihre Patientin und der Pädiater wissen, dass solche Störungen auftreten können, ist eine frühe Erkennung und Behandlung möglich, was die Lebensqualität des Kindes verbessert.^{4,5,6}

Hohe Genauigkeit

Es gibt verschiedene Versionen von NIPT's für Ihre Patientinnen, aber diese innovative Methodik basiert auf der "Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2"-Technologie mit dem neuen paired-end-Verfahren und dem iFACT (Illumina) Algorithmus, um im Vergleich zum Ersttrimesterscreening und älteren NIPT-Ansätzen außergewöhnlich präzise Ergebnisse zu liefern. Dieses Verfahren ermöglicht eine gründliche Analyse und untersucht gezielt DNA-Fragmente der Chromosomen, die von Interesse sind.⁷

Literaturhinweise

- Schmid M et al. Drei Länder – Empfehlung zum Einsatz von Nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) zur Analyse der zellfreien DNA (cfDNA) im mütterlichen Blut zum Screening auf fetale Chromosomenstörungen in der klinischen Praxis. *Ultraschall in Med* 2015; 36: 507–510
- Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation by Kenneth Lyons Jones, MD. 6th Edition 2006. Published by Saunders, an imprint of Elsevier Science.
- Genetics in Obstetrics and Gynecology by Joe Leigh Simpson and Sherman Elias. 2003. Published by Saunders, an imprint of Elsevier Science.
- Yaron Y et al. First-trimester nuchal translucency and maternal serum free beta-hCG and PAPP-A can detect triploidy and determine the parental origin. *Prenat. Diagn* 2004; 24: 445–450.
- Redel J et al. Turner Syndrome: Diagnostic and Management Considerations for Perinatal Clinicians. *Clin Perinatol*. 2018 Mar; 45 (1): 119–128.
- Bondy CA. Care of Girls and Women with Turner Syndrome: A Guideline of the Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab* 2007, 92 (1):10–25.
- Borth H et al. Analysis of cell-free DNA in a consecutive series of 13,607 routine cases for the detection of fetal chromosomal aneuploidies in a single center in Germany. *Arch Gynecol Obstet*. 2020 Nov 5.

Sicherheit

Der fetalis®-Test bietet:⁷

- **einen umfangreichen Erfassungsbereich.**
 - Erkennung der klinisch relevanten Chromosomenanomalien: Trisomien 21, 18, 13 und Monosomie X
- **eine hohe Genauigkeit.**
 - hohe Nachweisraten bei allen untersuchten Chromosomenanomalien
 - bis zu 2 % fetale Fraktionen können zuverlässig analysiert werden
 - Ergebnisse schon ab der Schwangerschaftswoche 10 + 0
- **eine sichere, praktische Methode ohne invasive Untersuchung.**
 - nur eine Blutabnahme von der Mutter ist erforderlich
 - effiziente und effektive zielgerichtete Sequenzermittlung
 - hohe Sensitivität und Spezifität von über 99 %
 - individuelle Risikobewertung für jede Patientin
- **Verwendung der bewährten innovativen Illumina NIPT-Techniken.**
- **eine CE-Zertifizierung für das Blutentnahmematerial und die Auswertesoftware.**

Bei einem noninvasiven pränatalen Test (NIPT) auf der Basis einer zellfreien DNA-Analyse des mütterlichen Blutes handelt es sich nicht um einen diagnostischen Test, sondern um einen Screeningtest. Die Testergebnisse können daher nicht als einzige Grundlage für eine Diagnose herangezogen werden. Weitergehende Tests zur Ergebnisverifizierung sind notwendig, um unumkehrbare Entscheidungen im Hinblick auf die Schwangerschaft zu vermeiden. Dies gilt besonders für den Fall, wenn der Bericht als Ergebnis ein hohes Risiko ausweist. Sie müssen dann mit Ihrer Patientin besprechen, welche Folgetests für die weitere Diagnosesicherung herangezogen werden können.



