

- ▶ **Einfach**
- ▶ **Sicher**
- ▶ **Treftsicher**



für Sie und Ihre Schwangerschaft.

Der Harmony™ Pränatal-Test ist ein früher und zuverlässiger Test für die Erkennung einer Trisomie 21 (Down-Syndrom) und anderer Chromosomenstörungen. Mit dem Test können auch das fetale Geschlecht und Erkrankungen der Geschlechtschromosomen (X, Y) ermittelt werden. Dieses darf Ihnen nach deutschem Recht jedoch erst nach der 12. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden. Sie haben außerdem das Recht, das Geschlecht nicht zu erfahren.



Ariosa, Harmony und Harmony Pränatal-Test sind Marken von Ariosa Diagnostics, Inc.
© 2013 Ariosa Diagnostics, Inc.
Alle Rechte vorbehalten.

vermittelt von

LABOR ENDERS

Prof. Dr. med. Gisela Enders & Kollegen MVZ
Rosenbergstraße 85 D-70193 Stuttgart Tel. 0711 / 6357-0 Fax +202



Harmony™

PRENATAL TEST

Ein einfacher, sicherer Bluttest, der zuverlässige Ergebnisse liefert

	Nachweisrate	Rate falsch positiver Ergebnisse
T21 ^{6,9}	> 99%	< 0,1 %
T18 ^{6,9}	> 98%	< 0,1 %
T13 ¹⁰	8/10	< 0,1 %

Mit der **X-, Y-Analyse** kann mit einer Genauigkeit von > 99 % das Geschlecht des ungeborenen Kindes vorhergesagt werden. Auch das Risiko für Erkrankungen der Geschlechtschromosomen kann bewertet werden, wobei die Erkennungsrate je nach Art der festgestellten Störung variiert.¹¹



Der Harmony Pränatal-Test wurde als Labortestdienstleistung entwickelt und wird von Ariosa Diagnostics, einem CLIA-zugelassenen, CAP-akkreditierten klinischen Labor in den USA durchgeführt.

1. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Zugriff am Donnerstag, Stand 12. Juli 2012.
2. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 18. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. Zugriff am Donnerstag, Stand 12. Juli 2012.
3. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 13. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. Zugriff am Donnerstag, Stand 12. Juli 2012.
4. <http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosomeaneuploidies>. Zugriff am Stand 21. Februar 2013.
5. Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Philadelphia: Saunders.
6. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al. Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol.* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
7. ACOG Practice Bulletin 77. Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* (2007) 109:217–227.
8. ACOG Practice Bulletin 88. Invasive Pränatal-Testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2007;110:1459-1467.
9. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207:374.e1-6.
10. Ashoor G, Syngelaki A, Nicolaides KH, et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, *ULTRASOUND Obstet Gynecol.* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
11. Archivdaten der Firma Ariosa.

Ein nicht-invasiver Test zur Risikoermittlung von Chromosomenstörungen wie Trisomie 21 (Down-Syndrom), mit der Möglichkeit, auch Geschlechtschromosomale Erkrankungen (X, Y) zu erkennen.

Fragen Sie Ihren Arzt

Die folgenden Informationen sollen Sie mit dem Harmony Pränatal-Test vertraut machen. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, bevor Sie entscheiden, ob der Harmony Pränatal-Test für Sie geeignet ist.



Was ist eine Trisomie?

Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, bei denen es sich um DNA-Stränge und Proteine handelt, die genetische Informationen enthalten. Eine Trisomie ist eine Chromosomenstörung, die darin besteht, daß ein bestimmtes Chromosom dreifach statt normalerweise zweifach vorliegt.

Die Trisomie 21 ist auf eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 21 zurückzuführen und ist die häufigste Form einer Trisomie bei Geburt. Eine Trisomie 21 führt zum sog. „Down-Syndrom“, das mit einer schwachen bis mäßigen geistigen Behinderung verbunden ist und zudem andere Erkrankungen wie angeborene Herzfehler verursachen kann. Eine Trisomie 21 kommt bei etwa 1 von 740 Neugeborenen vor.¹ Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens hängt stark vom Alter der Mutter ab: So beträgt das Risiko für eine Trisomie 21 bei einer 20-Jährigen in der 13. SSW ca. 1:1050, während dieses Risiko bei einer 40-Jährigen bei etwa 1:70 liegt.

Die Trisomie 18 ist auf eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 18 zurückzuführen. Eine Trisomie 18 verursacht das „Edwards-Syndrom“ und ist mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden. Kinder, die mit dem Edwards-Syndrom geboren werden, leiden typischerweise an mehreren Erkrankungen gleichzeitig und haben eine Lebenserwartung von meist nur wenigen Monaten. Nach Schätzungen kommt das Edwards-Syndrom bei etwa 1 von 5.000 Neugeborenen vor.²

Auch das Risiko für eine Trisomie 18 (und 13, siehe unten) ist stark vom Alter der Mutter abhängig.

Die Trisomie 13 ist auf eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 13 zurückzuführen. Eine Trisomie 13 verursacht das „Patau-Syndrom“, das ebenfalls mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden ist. Kinder, die mit Trisomie 13 geboren werden, leiden in der Regel an schweren angeborenen Herzfehlern und anderen Erkrankungen. Sie überleben nur selten das erste Lebensjahr. Nach Schätzungen kommt eine Trisomie 13 im Durchschnitt bei etwa 1 von 16.000 Neugeborenen vor.³

Erkrankungen der Geschlechtschromosomen. Die Geschlechtschromosomen (X und Y) bestimmen, ob wir männlich oder weiblich sind. Erkrankungen der X- und Y-Chromosomen treten auf, wenn es eine fehlende, zusätzliche oder unvollständige Kopie eines Geschlechtschromosoms gibt. Mit dem X,Y-Harmony-Test kann das Risiko für XXX, XYY, XYY, XYY, XYY (Klinefelter Syndrom) und für Monosomie X (Turner-Syndrom) ermittelt werden. Der Ausprägungsgrad dieser Erkrankungen ist sehr unterschiedlich. Die meisten Betroffenen leiden, wenn überhaupt, unter leichten physischen oder Verhaltensbeeinträchtigungen.^{4,5}

Wenn Sie daran interessiert sind, diesen zusätzlichen Test auf Störungen der Geschlechtschromosomen durchzuführen, sprechen Sie bitte mit Ihrem Arzt, um festzustellen, ob der Test für Sie geeignet ist.

Welche Auskunft gibt der Harmony Pränatal-Test mir und meinem Arzt?

Der Harmony Pränatal-Test stellt das Risiko für eine Trisomie Ihres ungeborenen Kindes fest, indem die relative Anzahl der Chromosomen im mütterlichen Blut ermittelt wird. Mit dem Harmony-Test wird das Risiko der Trisomien 21, 18 und 13 beim Fötus bewertet. Dabei können jedoch nicht alle fetalen Anomalien ausgeschlossen werden.

Was kann der Harmony-Test nicht? Der Harmony-Test kann insbesondere eine ausführliche Ultraschalluntersuchung, bei der strukturelle Veränderungen beim ungeborenen Kind erkannt werden können, nicht ersetzen. Der Harmony-Test erkennt auch keine sonstigen Erbkrankheiten wie z. B. Mukoviszidose o. Ä.

Mit diesem Test können auch keine sog. Chromosomen-Mosaik, teilweise Trisomien oder Translokationen erkannt werden.

Inwiefern unterscheidet sich der Harmony Pränatal-Test von anderen pränatalen Tests?

Der Harmony Pränatal-Test basiert auf den neuesten Erkenntnissen bei nicht-invasiven pränatalen Untersuchungen. Es handelt sich um einen einfachen und sicheren Bluttest, der in einer Vielzahl von Studien zuverlässig das Risiko bestimmter fetaler Trisomien festgestellt hat.⁶

Bei anderen Screening-Tests, wie beispielsweise Blutserumtests und Ultraschall, die zwar auch nicht-invasiv sind, beträgt die Rate falsch positiver Ergebnisse bis zu 5 %. Gleichzeitig werden, je nach Testverfahren, 5 – 15 % einer fetalen Trisomie 21 nicht erkannt.⁷ Solche Tests können u.U. fälschlicherweise ein positives (auffälliges) Ergebnis für eine fetale Trisomie hervorbringen, obwohl dieses in Wirklichkeit negativ (unauffällig) ist (falsch positives Ergebnis). Diese Tests können auch ergeben, dass keine fetale Trisomie vorliegt, obwohl diese in Wirklichkeit besteht (falsch negatives Ergebnis). Die Raten für falsch positive und falsch negative Ergebnisse liegen beim Harmony Test wesentlich niedriger als bei den bisherigen nicht-invasiven Tests, die nicht auf dem Nachweis fetaler DNA beruhen.

Der Harmony Pränatal-Test weist > 99 % der Fälle einer fetalen Trisomie 21 bei < 0,1 % Falsch-Positivrate nach.⁶

Dennoch beträgt auch die Erkennungsrate des Harmony-Tests nicht 100%, weswegen der Test als Screening-Test und nicht als diagnostischer Test eingestuft wird. Ein positives Ergebnis sollte daher immer mit einer zweiten, diagnostischen, invasiven Methode (Chorionzottenbiopsie oder Amniocentese = Fruchtwasserpunktion) bestätigt werden. Auch falsch-negative Ergebnisse können vorkommen. Dies ist insbesondere für die Trisomie 13 der Fall, von der nach derzeitigem Stand mit dem Harmony-Test nur etwa 8 von 10 Fällen erkannt werden. Auch bei Zwillingsschwangerschaften muss mit einer eingeschränkten Erkennungsrate gerechnet werden. Exakte wissenschaftliche Daten liegen für Zwillingsschwangerschaften derzeit noch nicht vor (Stand 6/2013).

Diagnostische Testverfahren wie die Fruchtwasseruntersuchung oder die Chorionzottenbiopsie sind –bezogen auf das Ergebnis– sichere Nachweismethoden für fetale Trisomien. Hierbei handelt es sich jedoch um invasive Untersuchungen, die Risiken wie z.B. das einer Fehlgeburt mit sich bringen.⁸

Bei wem kann der Harmony Pränatal-Test durchgeführt werden?

Der Harmony Pränatal-Test kann bei Frauen durchgeführt werden, die sich mindestens in der 11. Schwangerschaftswoche befinden. Der Harmony Test kann neuerdings auch bei allen Einlingsschwangerschaften durchgeführt werden, die durch In-vitro-Befruchtung (IVF) entstanden sind, unabhängig davon, ob eine Eizellspende vorliegt oder nicht. Proben von schwangeren Frauen mit spontan gezeugten Zwillingen oder Zwillingsschwangerschaften nach homologem IVF (mit eigenen Eizellen), werden ebenfalls akzeptiert. Wie oben angemerkt, ist die Erkennungsrate bei Zwillingsschwangerschaften vermutlich nicht so hoch wie bei Einlingen.

Bitte wenden Sie sich an Ihr ärztliches Betreuungsteam, wenn Sie noch weitere Fragen zum Harmony Pränatal-Test haben.

Weitere Informationen finden Sie auch unter
www.labor-enders.de/harmony
www.harmonytest.com
[www.twitter.com/HarmonyPrenatal](https://twitter.com/HarmonyPrenatal)
www.facebook.com/HarmonyPrenatal