

Harmony™

PRENATAL TEST

Ein einfacher, sicherer Bluttest, der verlässliche Ergebnisse bietet



Ein nicht-invasiver Test zur Bewertung des Risikos einer chromosomalen Erkrankung wie Down-Syndrom, der auch eine freiwillige Analyse bezüglich des fetalen Geschlechts und Störungen der Geschlechtschromosomen (X,Y) umfasst.

Fragen Sie Ihren Arzt/Ihrer Ärztin

Die folgenden Informationen sollen Sie mit dem Harmony Prenatal Test vertraut machen. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin, bevor Sie entscheiden, ob der Harmony Prenatal Test für Sie geeignet ist.

- ▶ **Einfach**
- ▶ **Sicher**
- ▶ **Präzise**

für Sie und Ihre Schwangerschaft.

Der Harmony™ Prenatal Test ist ein frühzeitig durchführbarer und genauer Test für das Down-Syndrom und andere Trisomien. Mit dem Test können auch das fetale Geschlecht bestimmt und Störungen der Geschlechtschromosomen (X,Y) erkannt werden.





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 Chromosomenerkrankung, die auftritt, wenn ein bestimmtes Chromosom dreifach statt erwartungsgemäß zweifach vorliegt.

Trisomie 21 ist auf eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 21 zurückzuführen und die häufigste Trisomie zum Zeitpunkt der Geburt. Eine Trisomie 21 führt zum Down-Syndrom, das mit einer schwachen bis mäßigen geistigen Behinderung verbunden ist. Zusätzlich treten gehäuft Fehlbildungen innerer Organe, wie zum Beispiel Herzfehler oder Fehlbildungen des Verdauungstraktes auf. Nach Schätzungen kommt das Down-Syndrom bei 1 von 740 Neugeborenen vor.¹

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, haben meist eine Reihe von schweren Fehlbildungen und eine nur sehr kurze Lebenserwartung. Nach Schätzungen kommt das Edwards-Syndrom bei etwa 1 von 5.000 Neugeborenen vor.²

Trisomie 13 ist auf eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 13 zurückzuführen. Eine Trisomie 13 verursacht das Patau-Syndrom, das 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 bei etwa 1 von 16.000 Neugeborenen vor.³

Störungen der Geschlechtschromosomen. Die Geschlechtschromosomen (X und Y) bestimmen, ob wir männlich oder weiblich sind. Störungen 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 (Klinefelter Syndrom) und für Monosomie X (Turner-Syndrom) bestimmt werden. Die Schwere dieser Erkrankungen ist sehr unterschiedlich, aber die meisten Betroffenen leiden, wenn überhaupt, nur unter leichten Störungen der physischen oder psychischen Entwicklung. Wenn Sie daran interessiert sind, diesen freiwilligen Test durchzuführen, sprechen Sie bitte mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin, um festzustellen, ob der Test für Sie geeignet ist.^{4,5}

Welche Information gibt der Harmony Prenatal Test mir und meinem Arzt/meiner Ärztin?

Der Harmony Prenatal Test stellt das Risiko für fetaler Trisomien fest, indem die relative Anzahl der Chromosomen im mütterlichen Blut ermittelt wird. Mit dem Harmony-Test wird das Risiko für Trisomie 21, 18 und 13 beim Fötus bestimmt, aber es können mit dem test nicht alle möglichen fetalen Anomalien ausgeschlossen werden.

Wie unterscheidet sich der Harmony Prenatal Test von anderen pränatalen Tests?

Der Harmony Prenatal Test basiert auf den neuesten Erkenntnissen bei nicht-invasiven pränatalen Untersuchungen. Es handelt sich um einen einfachen und sicheren Bluttest, der laut wissenschaftlichen Studien verlässlich das Risiko für bestimmte fetale Trisomien feststellt.⁶

Bei anderen Screening-Tests, wie beispielsweise Blutserumtests und Ultraschall, die auch nicht-invasiv sind, beträgt die falsch positiv Rate bis zu 5 % und bis zu 30 % der Fälle von fetaler Trisomie 21 werden nicht erkannt.⁷ Solche Tests können u.U. fälschlicherweise für eine Schwangerschaft ein hohes Risiko für eine fetale Trisomie zeigen, obwohl die Erkrankung nicht vorliegt (falsch positives Ergebnis). Diese Tests können aber auch angeben, dass das Risiko gering ist, obwohl eine Trisomie vorliegt. (falsch negatives Ergebnis). Die Raten für falsch positive und falsch negative Ergebnisse liegen beim Harmony Test wesentlich niedriger.

Diagnostische Untersuchungen wie die Fruchtwasseruntersuchung oder die Chorionzottenbiopsie sind präzise Nachweismethoden für fetale Trisomien. Es handelt sich dabei jedoch um invasive Untersuchungen, die ein Fehlgeburtsrisiko haben.⁸

Der Harmony Prenatal Test
entdeckt > 99 % der Fälle
fetaler Trisomie 21 mit einer
falsch-positiv-Rate von < 0,1 %.⁶

Bei wem kann der Harmony Prenatal Test durchgeführt werden?

Der Harmony Prenatal Test kann von Ärzten Frauen angeboten werden, die sich mindestens in der 10+0 Schwangerschaftswoche befinden. Er ist für Einlings- und Zwillingschwangerschaften, einschließlich IVF-Schwangerschaften geeignet. Das Risiko für chromosomale Mosaik, partielle Trisomien oder Translokationen kann mit diesem Test nicht bestimmt werden.

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

Gebührenfreie Nummer: 1-855-9-ARIOSA (855-927-4672)

www.harmonytest.com

www.twitter.com/HarmonyPrenatal

www.facebook.com/HarmonyPrenatal





	Detektionsrate	Falsch-Positiv-Rate
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 Fötus vorhergesagt werden. Auch das Risiko für Störungen der Geschlechtschromosomen kann bewertet werden, wobei die Genauigkeit des Tests je nach Art der festgestellten Erkrankung variiert.¹¹

Der Harmony Prenatal Test wird von Ariosa Diagnostics, einem CLIA-zugelassenen, CAP-akkreditierten klinischen Labor in Kalifornien, USA durchgeführt.

1. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Zugriff am Donnerstag, 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, 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, 12. Juli 2012.
4. <http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosomeaneuploidies>. Zugriff am 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 prenatal 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.