

## Ablauf

Patientin wünscht den Harmony® Test

Genetische Beratung durch die Frauenärztin/den Frauenarzt oder eine Humangenetikerin/einen Humangenetiker

Blutabnahme

Ausfüllen des Anforderungsscheins durch die Ärztin/den Arzt und die Patientin

Versand der Probe

Testdurchführung

Analyse der Daten und Befunderstellung

Versand des Befunds zur Arztpraxis

Einzug der Kosten (nur bei erfolgreich durchgeführtem Test) vom Konto der Patientin sowie Versand des Zahlungsbelegs

Befundmitteilung an die Patientin durch die Arztpraxis inklusive genetischer Beratung

## Das Zentrum für Humangenetik

Seit 2010 unterstützen wir Patientinnen und Patienten sowie Ärztinnen und Ärzte dabei, genetische Fragestellungen zu klären. Unser interdisziplinäres Team mit inzwischen über 150 Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern ist spezialisiert auf die Diagnostik genetischer Erkrankungen.

Das Zentrum für Humangenetik Tübingen bietet alle relevanten pränatalen genetischen Untersuchungen an. Je nach Fragestellung kommen die modernsten Sequenziertechnologien sowie Microarrays oder MLPA-Untersuchungen zum Einsatz. Unser kompetentes Beratersteam unterstützt Sie bei allen Fragen rund um genetische Diagnostik. Wir freuen uns auf Ihre Anfrage.



Akkreditiert durch die DAkkS nach  
DIN EN ISO 15189:2014

Zentrum für Humangenetik Tübingen  
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup  
Paul-Ehrlich-Straße 23  
D-72076 Tübingen

Tel: + 49 (0) 7071 565 44 430  
Fax: + 49 (0) 7071 565 44 23

www.humangenetik-tuebingen.de  
NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de



## harmony PRENATAL TEST

Hochempfindlicher Test zum Nachweis kindlicher Chromosomenstörungen im mütterlichen Blut

Informationen für werdende Eltern



## Kosten und Varianten

Der Harmony® Test steht Ihnen in zwei Varianten mit zwei Zusatzoptionen zur Verfügung.

### Varianten

Trisomie 21	169 EUR
Trisomie 21, 18, 13*	199 EUR

### Zusatzoptionen

X/Y-chromosomale Störungen**	69 EUR
Geschlechtsbestimmung	19 EUR

Die Preise sind nur gültig für Deutschland und können in anderen Ländern variieren. Bitte beachten Sie, dass Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Leistungen in Zusammenhang mit dem Test erbringen kann (z. B. Beratung, Blutabnahme). Die dafür anfallenden Kosten können Sie vorab erfragen. Die Geschlechtsmitteilung erfolgt aufgrund des Gendiagnostikgesetzes ab SSW 14+0 (p.m.).

\* Unter bestimmten Voraussetzungen Erstattung durch gesetzliche Krankenkassen.

\*\* Monosomie X, Klinefelter-Syndrom, Triple-X-Syndrom, XYY- und XXY-Syndrom.



Weitere Informationen erhalten Sie auf unserer Website unter [www.humangenetik-tuebingen.de/prae-nataldiagnostik](http://www.humangenetik-tuebingen.de/prae-nataldiagnostik)

## Was ist der Harmony® Test?

Der Harmony® Test ist eine nicht-invasive Methode zur Erkennung von bestimmten Chromosomenstörungen beim ungeborenen Kind. Während der Schwangerschaft werden DNA-Bruchstücke aus dem Mutterkuchen (Plazenta) in das mütterliche Blut abgegeben. Der Harmony® Test untersucht diese freien DNA-Bruchstücke, um das Risiko zu ermitteln, mit dem das Kind an einer Trisomie 21, Trisomie 18, Trisomie 13 oder einer Störung der Geschlechtschromosomen (X/Y) erkrankt ist. Es handelt sich um einen frühen und zuverlässigen vorgeburtlichen Test (NIPT, nicht-invasiver Pränataltest), welcher ab der Schwangerschaftswoche 10+0 aus dem Blut der Mutter durchgeführt werden kann.

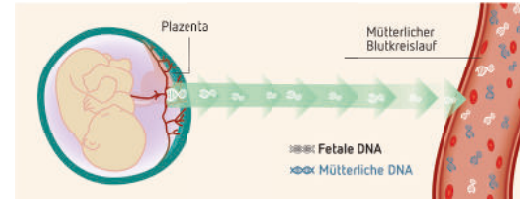
Im Normalfall ist die Erbinformation beim Menschen auf **23 Chromosomenpaaren** gespeichert. Eine Trisomie ist eine Chromosomenstörung, die darin besteht, dass ein bestimmtes Chromosom dreifach statt zweifach vorliegt.

Die **Trisomie 21** ist die häufigste Trisomie. Sie kommt bei etwa einem von 830 Neugeborenen vor. Eine **Trisomie 21** führt zum sogenannten „Down-Syndrom“, das sowohl schwache bis mäßige geistige Behinderung als auch andere Erkrankungen, wie angeborene Herzfehler, verursachen kann. Die mittlere Lebenserwartung eines Betroffenen beträgt heute ca. 60 Jahre. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens hängt stark vom Alter der Mutter ab.

Eine weitere relativ häufige Trisomie ist die **Trisomie 18**. Diese verursacht das sogenannte „Edwards-Syndrom“. Diese Trisomie kommt bei etwa einem von 5.000 Neugeborenen vor. Die **Trisomie 13** („Patau-Syndrom“) betrifft etwa eines von 16.000 Neugeborenen. Beide Trisomien sind mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden. Betroffene Kinder haben fast immer mehrere Erkrankungen gleichzeitig, unter anderem meist schwere Herzfehler. Ihre Lebenserwartung liegt bei wenigen Monaten, und sie überleben nur selten das erste Lebensjahr. Das Risiko für beide Trisomien ist ebenfalls stark vom Alter der Mutter abhängig.




## Was ist die zellfreie kindliche DNA?

Aus der Plazenta (Mutterkuchen) geht DNA des ungeborenen Kindes in das mütterliche Blut über und kann mit dem Harmony® Test auf Chromosomenstörungen untersucht werden. Der Anteil zellfreier kindlicher DNA an der Menge freier DNA im mütterlichen Blut beträgt durchschnittlich ca. 10%.



## Der Harmony® Test im Vergleich zu anderen vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden

Der Harmony® Test birgt im Gegensatz zu invasiven Methoden kein Fehlgeburtsrisiko. Dabei ist seine Aussagekraft insbesondere für die Trisomie 21 um ein Vielfaches höher als z. B. beim Ersttrimesterscreening (Ultraschall + Hormonanalyse). Er kann jedoch eine ausführliche Ultraschalluntersuchung, bei der strukturelle Veränderungen des ungeborenen Kindes erkannt werden, nicht ersetzen.

Untersuchungsart	Fehlgeburtsrisiko	Erkennungsrate
Nicht-invasiv 	0%	T21   99,3%
		T18   97,4%
		T13   93,8%
Ersttrimesterscreening 	0%	T21   85–90%
		T18   ca. 95%
		T13   ca. 95%
Invasiv 	0,1%	T21   Nahezu 100%
		T18   Nahezu 100%
		T13   Nahezu 100%

## Qualitätsmerkmale des Harmony® Tests

### Hohe Erkennungsrate

99,3% Erkennungsrate für die Trisomie 21 in publizierten Studien<sup>[1]</sup>

Kaum ein anderes NIPT-Verfahren ist so intensiv in Studien untersucht worden wie der Harmony® Test<sup>[1,2]</sup>. Fasst man die wichtigsten publizierten Studien zusammen, erreicht der Harmony® Test für die Trisomie 21 eine Erkennungsrate von über 99,3%. (Trisomie 18: 97,4%, Trisomie 13: 93,8%)<sup>[1]</sup>.

### Niedrige Falsch-Positiv-Rate

nur 0,04% für die Trisomie 21<sup>[1]</sup>

In einer großen studienübergreifenden Analyse<sup>[1]</sup> konnten in einem unselektierten Patientenkollektiv exakte Daten über die Falsch-Positiv-Rate des Harmony® Tests ermittelt werden. Die Falsch-Positiv-Rate bei über 23.155 Schwangeren für die Trisomie 21 liegt bei 0,04% (Trisomie 13 und Trisomie 18: je 0,02%) und damit etwa 125-fach niedriger als beim Ersttrimesterscreening, welches eine Falsch-Positiv-Rate von ca. 5% aufweist.

### Schnelle Ergebnisübermittlung

in durchschnittlich 3 Arbeitstagen

Der Harmony® Test zeichnet sich aufgrund seiner einzigartigen Technologie durch eine kurze Analysedauer aus. Nach Eintreffen der Blutprobe liegt das Ergebnis in der Regel in 2–4 Arbeitstagen vor.

### Hochqualifiziertes Team

aus Ärzten und Naturwissenschaftlern

Für die Befundinterpretation und die Beratung vereint das Zentrum für Humangenetik ein Team von qualifizierten Fachärzt\*innen und Naturwissenschaftlern.

## Anwendungsgebiete

Der Harmony® Test kann bei Einlings- und Zwillingsschwangerschaften, auch nach In-vitro-Befruchtung (IVF) und Eizellspende, durchgeführt werden. Im Falle einer Eizellspende ist die Angabe auf dem Anforderungsformular eine Voraussetzung, um ein Testergebnis erzielen zu können. Die optionale Geschlechtsbestimmung durch den Harmony® Test erfolgt durch die Erkennung von Sequenzen des Y-Chromosoms. Sind diese im mütterlichen Blut nachweisbar, zeigt dies, dass der Fetus männlich ist (bei Zwillingen mindestens ein Fetus).

	Einling	Zwillinge	Mehr als zwei Feten	Vanishing Twin
Trisomie 21	✓	✓	✗	✗
Trisomie 21, 18, 13	✓	✓	✗	✗
Trisomie 21, 18, 13 und X/Y-Analyse*	✓	✗	✗	✗
Geschlechtsbestimmung	✓	✓	✗	✗

\* Monosomie X, Klinefelter-, Triple-X-, XYY- und XXYY-Syndrom.

## Referenzen

- [1] Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, Balanarasimha M, Hollemon D, Sparks A, Nicolaides K, Musci TJ: Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted cell-free DNA analysis in maternal plasma with microarrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies. Prenat Diagn. 2015 Sep 1.
- [2] Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L, Spitz JL, Hollemon D, Cuckle H, Musci TJ and Wapner RJ (Next-Study): Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. N Engl J Med. 2015, Apr 1.
- [3] Bianchi DW, Rava RP, Sehnert AJ: DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med. 2014 Aug 7; 371(6): 578. doi: 10.1056/NEJM1405486.