

## Wann kann der Harmony® Test nicht durchgeführt werden?

Eine Durchführung des Harmony® Tests ist bei einer höhergradigen Mehrlingsschwangerschaft mit mehr als zwei Feten nicht möglich. Des Weiteren kann das Absterben eines Zwillings im Rahmen einer Embryoreduktion (gezieltes Entfernen eines oder mehrerer Embryonen) oder ein Vanishing Twin zu Störungen des Harmony® Tests führen. In einer solchen Situation ist der Harmony® Test nicht durchführbar, selbst wenn das Ereignis bereits sehr früh in der Schwangerschaft auftrat. Die Untersuchung auf geschlechtschromosomale Störungen kann nur bei Einlingsschwangerschaften durchgeführt werden. Der Harmony® Test ist nicht für den Einsatz bei Schwangeren, welche eine Organtransplantation erhalten haben, Frauen mit aktiver Krebserkrankung oder bei Schwangeren, die selbst unter einer Chromosomenstörung leiden, validiert.

## Einwilligung zur Durchführung des Harmony® Tests gemäß §9 Gendiagnostikgesetz

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass ich durch meinen Arzt entsprechend dem deutschen Gendiagnostikgesetz ausführlich genetisch beraten und über die Möglichkeiten, die Aussagekraft und die Grenzen des Verfahrens aufgeklärt wurde und diese verstanden habe. Dabei hatte ich ausreichend Zeit und Gelegenheit, offene Punkte anzusprechen. Mir wurde erläutert, dass es sich beim Harmony® Test um kein diagnostisches Verfahren handelt und ein unauffälliges Ergebnis eine Chromosomenstörung nicht vollkommen ausschließt. Ein auffälliges Ergebnis bedeutet nicht in jedem Fall, dass eine Störung beim Fötus vorliegt. Der Harmony® Test ist nur eine Möglichkeit, numerische Chromosomenstörungen des ungeborenen Kindes zu erkennen und es gibt andere Möglichkeiten des Screenings während der Schwangerschaft, die ich mit meinem Arzt besprechen kann. Mir ist auch bekannt, dass die Möglichkeit besteht, keine Screeningtests während meiner Schwangerschaft durchzuführen. Mir ist bekannt, dass mir entsprechend dem Gendiagnostikgesetz das kindliche Geschlecht erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche (entspricht SSW 14+0 nach dem ersten Tag der letzten Regelblutung) mitgeteilt werden darf, sofern ich dies wünsche.

## Widerrufsbelehrung

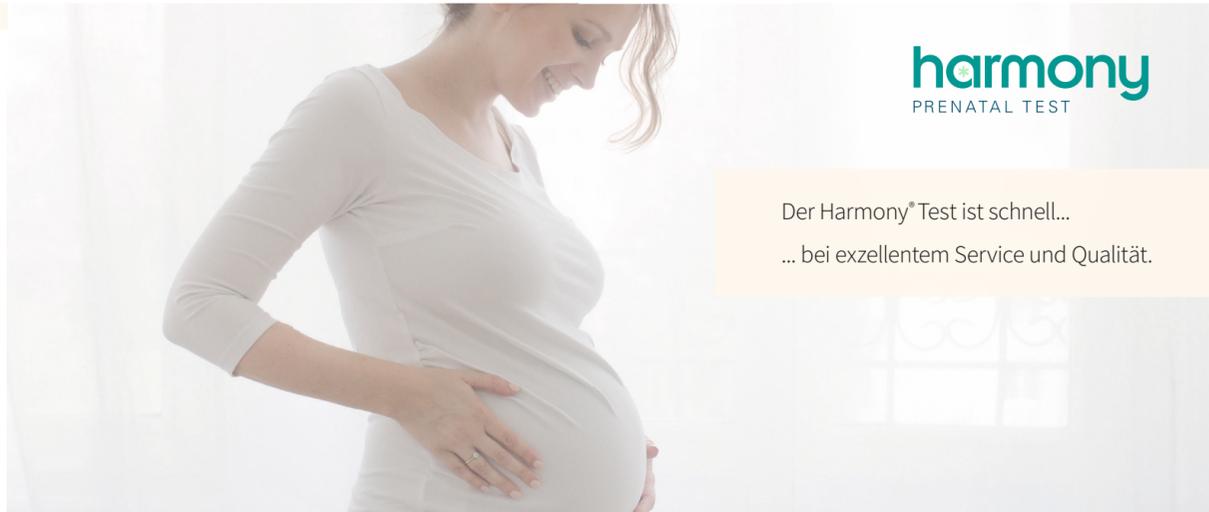
Ich kann meine Einwilligung zum Harmony® Test jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen. Ich habe das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Untersuchungsergebnisse zu verlangen. Im Falle eines Widerrufs habe ich die bis dahin entstandenen Kosten zu tragen.

_____	_____
Name, Vorname	Ort, Datum
_____	_____
geb. am	Unterschrift

## Referenzen

1. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome>
2. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>
3. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>
4. Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: Saunders
5. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Turner-Syndrom
6. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Klinefelter-Syndrom
7. Norton ME et al. N Engl J Med. 2015;372(17):1589-1597.
8. Stokowski R et al. Prenat Diagn. 2015 Dec;35(12):1243-6.
9. Bianchi DW, et al. N Engl J Med. 2014 Feb 27;370(9):799-808.
10. Hooks J et al. Prenat Diagn. 2014;34(5):496-499.
11. Nicolaidis KH et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(1):1-6.
12. FUJ-1290 Harmony HD Kit Instructions for Use, Roche Diagnostics.
13. Schmid M et al. Fetal Diagn Ther. 2018;44(4):299-304.
14. "Microdeletion syndrome" Genetics Home Reference. April 17, 2014.
15. Bassett et al. J Pediatr. 2011 Aug;159(2):332-9 13. McDonald-McGinn et al. Genet Med. 2001 Jan-Feb; 4 (1):23-9.
16. McDonald-McGinn, et al. (2015). 22q11.2 deletion syndrome. Nature Reviews Disease Primers.
17. NIH Genetics Home Reference <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/cystic-fibrosis#statistics>
18. McDonald-McGinn et al. Genet Couns. 1999;10(1):11-24.
19. Grati et al. Prenat Diagn. 2015 Aug;35(8):801-9.
20. McDonald-McGinn et al. Genet Med. 2001 Jan-Feb;3(1):23-9.
21. Ashoor G et al. Fetal Diagn Ther. 2012;23(4):237-243.
22. Ashoor G et al. Am J Obstet Gynecol. 2012;206(4):322.e1-5.
23. Nicolaidis KH et al. Am J Obstet Gynecol. 2012;207(5):374.e1-6.
24. Norton ME et al. Am J Obstet Gynecol. 2012;207(2):137.e1-8.
25. Sparks AB et al. Am J Obstet Gynecol. 2012;206(4):319.e1-9.
26. Sparks AB et al. Prenat Diagn. 2012;32(1):3-9.
27. Ashoor G et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2013;41(1):21-25.
28. Ashoor G et al. Ultrasound Obs Gynecol. 2013;41(1):26-32.
29. Brar H et al. J Matern Fetal Neonatal Med. 2013;26(2):143-145.
30. Fairbrother G et al. Prenat Diagn. March 2013:1-5.
31. Gil MM et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2013;42(1):34-40.
32. Verweij EJ et al. Prenat Diagn. 2013;33(10):996-1001.
33. Wang F et al. Prenat Diagn. 2013;33(7):662-666.
34. del Mar Gil M et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):204-211.
35. Feenstra H et al. Prenatal Diagnosis 34.2 (2014) : 195-198.
36. Juneau K et al. Fetal Diagn Ther. 2014;36(4):282-286.
37. Struble CA et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):199-203.
38. Williams P et al. Facts Views Vis Obgyn. 2014;6(1):7-12.
39. Bevilacqua E et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015;45(1):61-66.
40. Comas C et al. J Matern Fetal Neonatal Med. 2015 Jul;28(10):1196-201.
41. Gil MM et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015;45(1):67-73.
42. Hernández-Gómez M et al. Ginecol Obstet Mex. 2015;83(5):277-288.
43. Quezada MS et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 Jan;45(1):101-5.
44. Quezada MS et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015;45(1):36-41.
45. Chen A et al. Prenat Diagn. 2016 Dec;36(13):1217-1224.
46. Gil MM et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016;47(1):45-52.
47. Gil MM et al. J Matern Neonatal Med. November 2016:1-7.
48. Huang S et al. Fetal Diagn Ther 2016;40(1):59-62.
49. Kagan KO et al. Arch Gynecol Obstet. 2016 Aug;294(2):219-24.
50. McLennan A et al. Aust N Z J Obstet Gynaecol. 2016;56(1):22-28.
51. Revello R et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016 Jun;47(6):698-704.
52. Sarno L et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016 Jun;47(6):705-11.
53. Zimmerman B, et al. Prenat Diagn. 2012 Dec;32(13):1233-41.
54. Nicolaidis KH, et al. Prenat Diagn. 2013; 33(6):575-9.
55. Samango-Sprouse C, et al. Prenat Diagn. 2013 June; 33(7):643-9.
56. Dar P, et al. Am J Obstet Gynecol 2014;211:527.e1-17.
57. Nicolaidis K, et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):212-7.
58. Pergament E, et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-8.
59. Comas C, et al. J Matern Fetal Neonatal Med. 2015 Jul;28(10):1196-201.
60. Curmow KJ, et al. Am J Obstet Gynecol 2015;212:79.e1-9.
61. Rapachia G, et al. Case Rep Obstet Gynecol. 2015;2015:813104.
62. Wapner RJ, et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Mar;212(3):332.e1-9.
63. Gross SJ, et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016 Feb;47(2):177-83.
64. Persico N, et al. Prenat Diagn. 2016 Mar;36(3):232-6.
65. Ryan A, et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223.
66. Scheinet AJ, et al. Clin Chem. 2011 Jul;57(7):1042-9.
67. Bianchi DW, et al. Obstet Gynecol. 2012 May;119(5):890-901.
68. Osborne CM, et al. Prenat Diagn. 2013 Jun;33(6):609-11.
69. Futch T, et al. Prenat Diagn. 2013 Jun;33(6):569-74.
70. Srinivasan A, et al. Am J Hum Genet. 2013 Feb 7;92(2):167-76.
71. Rava RP, et al. Clin Chem. 2014 Jan;60(1):243-50.
72. Bianchi DW, et al. Obstet Gynecol. 2015 Feb;125(2):375-82.
73. Bianchi DW, et al. JAMA. 2015 Jul 14;314(2):162-9.
74. Taneja PA, et al. Prenat Diagn. 2016 Mar;36(3):237-43.
75. Grati FR et al. Prenat Diagn. 2015; 35: 801- 809.
76. Stumm M, Schröder A. Gynecol. 2018, 51:24-31.
77. Lüthgens K et al. Prenat Diagn. 2020 Aug. Epub ahead of print.

Diese Aufklärungsbroschüre soll dem beratenden Arzt als Hilfestellung bei der Aufklärung im Rahmen der Indikationsstellung eines Harmony® Tests dienen. Sie verbleibt nach der Beratung der Patientin in der Praxis. Für die Beratung nach dem deutschen Gendiagnostikgesetz ist allein der aufklärende Arzt verantwortlich. Das Zentrum für Humangenetik Tübingen übernimmt keine Haftung für die Vollständigkeit dieser Aufklärungsbroschüre. © 2022 Zentrum für Humangenetik Tübingen. Alle Rechte vorbehalten. HARMONY® ist eine Marke von Roche. Alle anderen Marken sind das Eigentum ihrer jeweiligen Inhaber.



Der Harmony® Test ist schnell...

... bei exzellentem Service und Qualität.



### Frühe Sicherheit

bereits ab Schwangerschaftswoche 10+0 durchführbar



### Schnelle Befundübermittlung

Ergebnisse in durchschnittlich 3 Arbeitstagen



### Präzise und zuverlässig

Erkennungsrate Trisomie 21: 99,3%

Falsch-Positiv-Rate Trisomie 21: 0,04% <sup>(8)</sup>



### Klinisch validiert an über 148.000 Schwangeren jeden Alters

in durchweg verblindet durchgeführten Studien <sup>(7-11, 13, 21-74)</sup>



### Hochqualifiziertes Team

aus Ärzten und Naturwissenschaftlern für Befundung und Beratung



Harmony® Prenatal Test

## Aufklärungsbroschüre

Zentrum für Humangenetik Tübingen | Paul-Ehrlich-Str. 23 | D-72076 Tübingen

Tel: 07071 565 44-430 | Fax: 07071 565 44-23 | NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de | www.humangenetik-tuebingen.de

Liebe Schwangere, liebe Familie,

im Rahmen Ihrer Schwangerschaft ist vorgesehen, zur Abklärung der häufigsten Chromosomenstörungen (Aneuploidien) bei Ihrem Kind einen „Harmony“Prenatal Test“ durchzuführen. Sicher ergeben sich für Sie in dieser Situation Fragen, die wir mit dieser Aufklärungsbroschüre versuchen zu beantworten. Für weitere Fragen steht Ihnen Ihre Ärztin/Ihr Arzt oder unser Team gerne zur Verfügung.

© 2017 Harmony® Tests

## Was ist eine Chromosomenstörung?

Die Erbinformation im menschlichen Körper ist in Form von 23 Chromosomenpaaren organisiert. Bei einer numerischen Chromosomenstörung fehlt entweder ein Chromosom oder eines oder mehrere Chromosomen sind überzählig. So liegt z.B. bei einer Trisomie ein bestimmtes Chromosom dreifach statt – wie normalerweise – zweifach vor.

Die **Trisomie 21** („Down-Syndrom“) ist die häufigste Chromosomenstörung des Menschen. Sie ist mit einer meist mäßigen geistigen Behinderung verbunden und kann zudem andere Erkrankungen wie z. B. angeborene Herzfehler verursachen. Eine Trisomie 21 kommt bei etwa einer von 500 Schwangerschaften vor. Die Häufigkeit einer kindlichen Trisomie 21 ist stark vom Alter der Mutter abhängig. Sie beträgt bei einer 20-jährigen Frau etwa 1:1050, bei einer 40-Jährigen jedoch schon 1:100 <sup>[1]</sup>.

Eine **Trisomie 18** verursacht das „Edwards-Syndrom“, das mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden ist (nur etwa eines von sechs Kindern mit einer Trisomie 18, die in der 13. Schwangerschaftswoche erkannt wurde, wird lebend geboren). Kinder, die mit dem Edwards-Syndrom geboren werden, sind typischerweise schwerbehindert und leiden meist an mehreren Erkrankungen gleichzeitig. Sie haben in der Regel eine Lebenserwartung von nur wenigen Monaten. Das Edwards-Syndrom kommt bei etwa einem von 5.000 Neugeborenen vor<sup>[2]</sup>.

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. Schätzungen zufolge kommt eine Trisomie 13 bei etwa einem von 16.000 Neugeborenen vor, wobei auch hier ein höheres Alter der Mutter das Risiko für das Auftreten dieser Trisomie erhöht<sup>[3]</sup>.

Durch eine zusätzliche oder fehlende Kopie des X- oder Y-Chromosoms werden Störungen wie z.B. die Monosomie X (Ullrich-Turner-Syndrom) oder das Klinefelter-Syndrom verursacht. Dabei besteht eine erhebliche Variabilität im Ausprägungsgrad dieser **geschlechts-**

**chromosomalen Störungen**<sup>[4]</sup>. Bei der Monosomie X liegt nur ein X-Chromosom (statt zwei X-Chromosomen oder einem X- und einem Y-Chromosom) vor<sup>[5]</sup>. Diese Störung geht zwar in der Regel mit einer normalen Intelligenzentwicklung des Kindes einher, es kommt jedoch häufiger zu einem vorzeitigen Ende der Schwangerschaft. Außerdem sind die Kinder später auffallend klein und weisen bestimmte körperliche Zeichen auf.

Patienten mit einem zusätzlichen X-Chromosom entwickeln sich hingegen weitgehend normal. Manche Störungen (z. B. das Klinefelter-Syndrom<sup>[6]</sup>) gehen allerdings mit einer Unfruchtbarkeit einher. Das gilt auch für Frauen mit Monosomie X.

Eine annähernd hundertprozentige Diagnose, ob beim ungeborenen Kind eine Chromosomenstörung vorliegt oder nicht, ist nur durch eine sogenannte „Chromosomenanalyse“ nach Entnahme von Zellen des Mutterkuchens oder von Fruchtwasser möglich. Diese Methoden werden als „invasiv“ bezeichnet, da hierfür eine Punktion der Fruchtblase oder des Mutterkuchens mit einer Nadel notwendig ist. Entsprechend kommt es bei diesen Verfahren bei etwa jedem tausendsten Eingriff zum Absterben des ungeborenen Kindes.

### Was ist der Harmony® Test?

Während der Schwangerschaft werden DNA-Bruchstücke aus dem Mutterkuchen (Plazenta) in das mütterliche Blut abgegeben. Der Harmony® Test ist ein hochentwickelter Screeningtest, der diese freien DNA-Bruchstücke aus dem Blut der Mutter untersucht, 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.

Der Harmony® Test ist für den Einsatz bei Einlings- und Zwillingschwangerschaften validiert. Auch nach einer Kinderwunschbehandlung, einer künstlichen Befruchtung mit eigenen Eizellen und nach einer Eizellspende ist eine Analyse durch den Harmony® Test uneingeschränkt möglich.

Der Harmony® Test kann bereits ab der Schwangerschaftswoche 10+0 durchgeführt werden. Als Untersuchungsmaterial dienen zwei Blutröhrchen, die mit jeweils 8,5ml venösem Blut der Mutter gefüllt werden. Zeitnah vor der Blutentnahme für den Harmony® Test sollte eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt werden. Dies dient unter anderem zum Nachweis, ob es sich um eine Einlings- oder Zwillingsschwangerschaft handelt und der Überprüfung der Vitalität des Kindes/der Kinder. Vor der Testdurchführung ist es weiterhin notwendig, dass Sie im Zusammenhang mit dem Harmony® Test genetisch beraten und über die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken der Untersuchung von Ihrem Arzt informiert wurden und diese verstanden haben. Das Befundergebnis wird nach Fertigstellung des Harmony® Tests an den einsendenden Arzt übermittelt und Ihnen im Rahmen einer genetischen Beratung mitgeteilt.

Der Harmony® Test ist ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT). Das heißt, es ist kein invasiver Eingriff zur Gewinnung von Frucht-

wasser oder Material des Mutterkuchens notwendig. Entsprechend besteht kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko. Ein NIPT erkennt Chromosomenstörungen nicht mit hundertprozentiger Sicherheit. Es können – wenn auch selten – Fälle einer Trisomie und anderer Chromosomenstörungen übersehen werden. Auch falsch-positive Ergebnisse sind – wenn auch selten – möglich. Ist eine eindeutige Diagnose gewünscht, muss eine **Fruchtwasseruntersuchung** mit anschließender Chromosomenanalyse erfolgen. Bei dieser invasiven Untersuchung, welche ab der 16. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann, werden kindliche Zellen aus dem Fruchtwasser auf Chromosomenstörungen untersucht.

Vor der 16. Woche kann eine **Chorionzottenbiopsie** (Entnahme von Gewebe aus dem Mutterkuchen) mit anschließender Chromosomenanalyse durchgeführt werden. Die Chromosomen der Zellen des Mutterkuchens können allerdings in wenigen Fällen von den Zellen des ungeborenen Kindes abweichen, weswegen es auch hier – wie beim Harmony® Test – in wenigen Fällen zu einer vom wahren Chromosomensatz des Kindes abweichenden Diagnose kommen kann.

### Was kann der Harmony® Test feststellen?

Der Harmony® Test ist ein fortschrittlicher Screeningtest, durch den das Risiko ermittelt wird, ob das ungeborene Kind an einer der folgenden Chromosomenstörungen leidet:

- Trisomie 21 (Down-Syndrom)
- Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)
- Trisomie 13 (Patau-Syndrom)
- Geschlechtschromosomale Störungen (XO, XXY, XXX, XYY, XYY)

Auf Wunsch kann zusätzlich das kindliche Geschlecht bestimmt werden. Entsprechend dem deutschen Gendiagnostikgesetz darf Ihnen dieses erst ab der Schwangerschaftswoche 14+0 (p.m.) mitgeteilt werden.

### Wie sicher und präzise ist der Harmony® Test?

Der Harmony® Test wurde in zahlreichen Studien an über 148.000 Schwangeren klinisch validiert <sup>[7-11,13,21-74]</sup>. Die folgende Übersicht zeigt die Leistungsdaten des Tests im Rahmen der wichtigsten Studien zusammenfassend an (Stand August 2020) <sup>[8, 13, 77]</sup>:

Chromosomenstörung	Erkennungsrate	Falsch-Positiv-Rate
Trisomie 21	99,3%	< 0,1%
Trisomie 18	97,4%	< 0,1%
Trisomie 13	93,8%	< 0,1%
Geschlechtschromosomale Störungen	94,6%	0,14%

Wie bereits erwähnt, ist ein NIPT, wie der Harmony® Test, kein diagnostischer Test. Es besteht die Möglichkeit falsch-positiver und falsch-negativer Ergebnisse. Ein falsch-positives Ergebnis bedeutet, dass der Harmony® Test ein hohes Risiko für eine Chromosomenstörung angibt, obwohl das Kind gesund ist. Auch wenn die Wahrscheinlichkeit für ein falsch-positives Ergebnis gering ist, sollte ein Ergebnis mit einem hohen Risiko für eine Chromosomenstörung immer durch eine invasive Untersuchung bestätigt werden. Ein falsch-negatives Ergebnis bedeutet, dass eine bestimmte Chromosomenstörung vom Test untersucht, aber nicht erkannt wurde.

### Bedeutung der Ergebnisse

Ein Risiko von weniger als 1% ist als geringe Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung definiert, ein Risiko größer als 1% wird als hohe Wahrscheinlichkeit definiert. Die meisten Schwangeren erhalten ein sehr niedriges Risiko (unter 1:10.000) als Ergebnis des Harmony® Tests. Dieses zeigt an, dass es unwahrscheinlich ist, dass das ungeborene Kind eine der untersuchten Chromosomenstörungen aufweist. Der negativ-prädiktive Wert (NPV) des Harmony® Tests beträgt über 99,9%. Das bedeutet, dass mehr als 99,9% der Ergebnisse mit niedrigem Risiko korrekt sind und das Kind an keiner der untersuchten Chromosomenstörungen leidet. Dennoch schließt ein niedriges Risiko eine chromosomale oder genetische Störung des Kindes nicht hundertprozentig aus.

Ein hohes Risiko (über 1%) für eine Chromosomenstörung im Harmony® Test stellt keine Diagnose dar. Es zeigt an, dass ein hohes Risiko besteht, dass das Kind diese Chromosomenstörung tatsächlich aufweist. Ein solches Befundergebnis mit einem hohen Risiko muss entsprechend der Empfehlung mehrerer ärztlicher Fachgesellschaften mit einem diagnostischen (invasiven) Verfahren, z. B. einer Fruchtwasseruntersuchung, abgeklärt werden, bevor daraus eine Konsequenz abgeleitet werden kann. Der positiv-prädiktive Wert (PPV) des Harmony® Tests liegt für die Trisomie 21 bei knapp 80%. Das bedeutet, dass etwa 80% der Ergebnisse mit hohem Risiko korrekt sind und das Kind tatsächlich an einer der untersuchten Chromosomenstörungen leidet. Wie hoch der PPV bei Ihnen persönlich ist, hängt unter anderem von Ihrem Alter ab und ob im Ultraschall oder im Ersttrimester-Screening bereits Hinweise auf eine Trisomie 21 zu erkennen waren. So beträgt der PPV bei einer 40-Jährigen aufgrund des häufigeren Auftretens einer Trisomie 21 97%.

### Was ist im Falle eines auffälligen Ergebnisses zu beachten?

Es ist wichtig und beruhigend zu wissen, dass die allermeisten vorgeburtlichen Untersuchungen ein unauffälliges Befundergebnis ergeben. Dennoch besteht die Möglichkeit, dass das Untersuchungsergebnis des Harmony® Tests auffällig ist, was für Sie und Ihren Partner zu einer Verunsicherung führen kann. Ihr verantwortlicher Arzt wird Sie umfassend informieren und betreuen. Gegebenenfalls werden

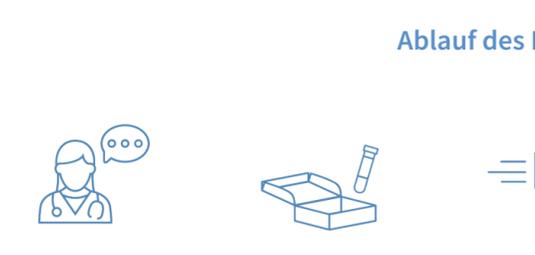
weitere Fachärzte, wie z.B. Humangenetiker, in die Beratung mit einbezogen. Auch das Angebot einer psychosozialen Betreuung kann Ihnen im Einzelfall in einer solchen Situation helfen.

### Was sind die Grenzen des Harmony® Tests?

Das Analysenspektrum des Harmony® Tests beschränkt sich auf die Untersuchung von numerischen Störungen der Chromosomen 21, 18, 13, X und Y des ungeborenen Kindes. Viele andere Störungen, wie z. B. Organfehlbildungen, können insbesondere mit einer qualifizierten Ultraschalluntersuchung, nicht jedoch durch einen NIPT wie den Harmony® Test erkannt werden. Auch Störungen anderer Chromosomen – wenngleich diese selten und meist nicht mit dem Leben des Kindes vereinbar sind – können mit dem Harmony® Test nicht erkannt werden. Die Erkennung struktureller Veränderungen und teilweiser Chromosomenverdopplungen (Duplikationen) von Chromosomenteilen ist mit dem Harmony® Test ebenfalls nicht möglich. Mit einem NIPT können derzeit insbesondere auch keine Erbkrankheiten festgestellt werden.

Chromosomenmosaike (ein Nebeneinandervon Zellen mit normalem Chromosomensatz und Zellen mit numerischen Chromosomenstörungen, wie z. B. einer Trisomie) und Chromosomentranslokationen (Teile eines Chromosoms verschmelzen mit einem anderen Chromosom) werden mit dem Harmony® Test ebenfalls nur eingeschränkt erkannt. Die hier genannten Einschränkungen gelten im Wesentlichen für alle NIPT-Verfahren.

© 2017 Harmony® Tests



<b>Genetische Beratung</b>	<b>Blutabnahme</b>	<b>Probenversand</b>	<b>Testdurchführung</b>	<b>Befundmitteilung</b>
Vor der Durchführung des Harmony® Tests werden Sie von Ihrem Arzt umfassend genetisch beraten.	Nach der Blutabnahme füllen Sie gemeinsam mit Ihrem Arzt das Anforderungsformular aus.	Ihre Blutproben werden zusammen mit dem Anforderungsformular versendet.	Der Harmony® Test wird durchgeführt, die Daten analysiert und der Befund erstellt.	Ihr Arzt erhält den Befund und übermittelt Ihnen das Ergebnis im Rahmen einer weiteren genetischen Beratung.

Bei einem geringen Prozentsatz der Fälle kann aufgrund eines zu geringen Gehalts an kindlichen DNA-Bruchstücken oder nicht erfüllten Qualitätskriterien kein Testergebnis erzielt werden. Ein nicht auswertbarer Harmony® Test der Trisomien 21, 18 und 13 wird Ihnen von uns nicht in Rechnung gestellt.

Der Grund der Nicht-Auswertbarkeit des Tests wird dem verantwortlichen Arzt auf dem Befund mitgeteilt. War der Harmony® Test wegen einem zu geringen Gehalt an fetaler DNA nicht auswertbar, empfiehlt sich eine Wiederholung des Tests zu einem späteren Zeitpunkt, da die Menge an kindlicher DNA im mütterlichen Blut mit fortschreitender Schwangerschaft ansteigt. Eine mögliche Ursache für einen niedrigen Anteil kindlicher DNA kann ein hohes mütterliches Körpergewicht sein.

In wenigen Fällen ist es zudem nicht möglich, das fetale Geschlecht zu ermitteln oder die Analyse der geschlechtschromosomalen Störungen durchzuführen. Ursachen hierfür können sowohl biologisch, z. B. durch eine unbekannte Vanishing Twin-Situation (Absterben eines Zwillings im Rahmen einer Zwillingschwangerschaft) oder chromosomale Mosaike, als auch technisch bedingt sein. Eine Wiederholungsanalyse wird in diesem Fall nicht empfohlen.

Eine weitere mögliche Ursache für ein Fehlschlagen des Harmony® Tests ist eine verschwiegene Eizellspende. Das Vorliegen einer Eizellspende muss auf dem Anforderungsformular für den Harmony® Test angegeben werden, da der Harmony® Test bei einer verschwiegenen Eizellspende kein Befundergebnis generieren kann.