

## Vorteile der Harmony® Technologie

- ✓ Exakte Bestimmung des Anteils an fetaler DNA durch SNP-Analyse.
- ✓ Höchste Präzision durch **Microarray-Technologie**.
- ✓ Die DANSR™-Technologie untersucht gezielt Fragmente der Chromosomen, die von Interesse sind. Hierdurch wird eine **zielgerichtete, tiefergehende Chromosomenanalyse** möglich - für klare Ergebnisse.
- ✓ Auch bei **niedriger fetaler Fraktion** unterscheidet der FORTE™-Algorithmus **präzise** zwischen Ergebnissen mit hohem und geringem Risiko.
- ✓ Berücksichtigung maternaler Risikofaktoren führt zu einer **individuellen Risikoberechnung** für jede Patientin.

Weitere Informationen erhalten Sie in unserer Broschüre „Harmony® Prenatal Test - Die Technologie“. Kostenfreie Bestellung unter [www.cenata.de](http://www.cenata.de).



Cenata GmbH  
Paul-Ehrlich-Str. 23  
D-72076 Tübingen  
Tel.: +49 7071 565 44 430  
Fax: +49 7071 565 44 444  
[www.cenata.de](http://www.cenata.de)  
[info@cenata.de](mailto:info@cenata.de)

© 2022 Cenata GmbH und Roche Diagnostics. Alle Rechte vorbehalten. Cenata® und das Cenata-Logo sind eingetragene Handelsmarken der Cenata GmbH. HARMONY® ist eine Marke von Roche. Alle anderen Marken sind das Eigentum ihrer jeweiligen Inhaber.

Vm08-V3-20220318

# harmony

## PRENATAL TEST



Arztinformationen



## Nicht-invasiver Pränataltest zur Risikoermittlung von Chromosomenstörungen

Falsch-Positiv-Rate 0,04 % für Trisomie 21

# harmony

## PRENATAL TEST

## Testvarianten

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

Trisomie 21, 18, 13

Trisomie 21, 18, 13 und X/Y-Analyse\*

## Zusatzoption

+ Geschlechtsbestimmung

## Ein- und Ausschlusskriterien

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



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

## Pränatale Analysen im Vergleich

Untersuchungsart	Fehlgeburtsrisiko	Erkennungsrate
Nicht-invasiv  <b>harmony</b> PRENATAL TEST Analyse fetaler DNA im Blut der Mutter	0 %	T21   99,3 %
		T18   97,4 %
		T13   93,8 %
Ersttrimesterscreening 	0 %	T21   85 – 90 %
		T18   ca. 95 %
		T13   ca. 95 %
Invasiv  Chorionzottenbiopsie Amniozentese	0,1 %	T21   Nahezu 100%
		T18   Nahezu 100%
		T13   Nahezu 100%

## Der Harmony® Test im Detail

Beim Harmony® Test handelt es sich um einen nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) zum Nachweis von Chromosomenstörungen des ungeborenen Kindes aus mütterlichem Blut. Mit dem Test können die Chromosomenstörungen Trisomie 21, 18 und 13, geschlechtschromosomale Störungen sowie das fetale Geschlecht erkannt werden. Der Harmony® Test kann ab der abgeschlossenen 10. SSW (p.m.) eingesetzt werden und weist im Gegensatz zu invasiven Methoden kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko auf.

### + Ausgezeichnete Erkennungsrate

99,3 % Erkennungsrate für die Trisomie 21 in publizierten Studien<sup>[8]</sup>

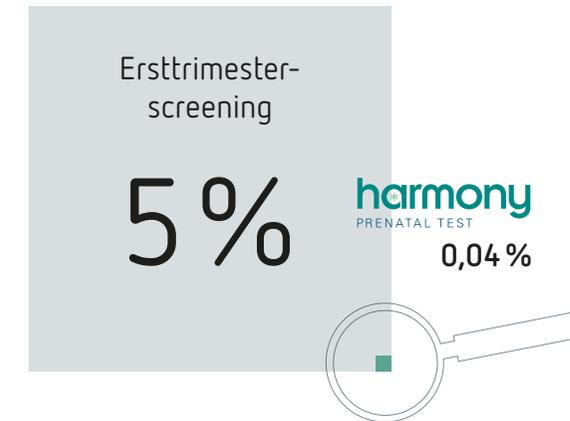
Kaum ein anderes NIPT-Verfahren ist so intensiv in Studien untersucht worden wie der Harmony® Test. Fasst man alle publizierten Studien an Einlingschwangerschaften zusammen, erreicht der Harmony® Test für die Trisomie 21 eine Erkennungsrate von 99,3 %<sup>[8]</sup>.

### + Hervorragende Präzision

Falsch-Positiv-Rate für Trisomie 21 nur 0,04 %<sup>[8]</sup>

In einer großen studienübergreifenden Analyse zur DANSR/FORTE Technology<sup>[8]</sup> konnten in einem unselektierten Patientenkollektiv aufgrund der hohen Fallzahlen exakte Daten über die Falsch-Positiv-Rate des Harmony® Tests ermittelt werden. Die Falsch-Positiv-Rate bei über 23155 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.

## Falsch-Positiv-Raten



### + Schnelle Ergebnisübermittlung

in durchschnittlich 3 Arbeitstagen

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

### + Limitationen des Harmony® Tests

Vanishing Twin, Fehlbildungen, genetische Mosaik, Translokationen

Der Großteil der schweren Erkrankungen des ungeborenen Kindes wird nicht durch Chromosomenstörungen bedingt<sup>[9]</sup>. Eine NIPT-Analyse kann daher eine Ultraschalluntersuchung des Fetus nicht ersetzen. Eine eingeschränkte Erkennungsrate des Harmony® Tests findet sich außerdem für Chromosomen-Mosaik und -Translokationen. Bei Vorliegen eines „Vanishing Twin“ können Plazentarestes des verstorbenen Fetus zu falschen Testergebnissen führen. Der Harmony® Test kann daher in diesem Fall nicht durchgeführt werden.

## Referenzen

- [1] Ashoor G, Syngelaki A, Wagner M, Birdir C, Nicolaides KH: Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first-trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18. Am J Obstet Gynecol. 2012 Apr;206(4):322.e1-5.
- [2] Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, Birdir C, Touzet G: Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol. 2012 Nov;207(5):374.e1-6.
- [3] Norton ME, Brar H, Weiss J, Karimi A, Laurent LC, Caughey AB, Rodriguez MH, Williams J 3rd, Mitchell ME, Adair CD, Lee H, Jacobsson B, Tomlinson MW, Oepkes D, Holleman D, Sparks AB, Oliphant A, Song K: 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 Aug;207(2):137.e1-8.
- [4] Sparks AB, Struble CA, Wang ET, Song K, Oliphant A: Noninvasive prenatal detection and selective analysis of cell-free DNA obtained from maternal blood: evaluation for trisomy 21 and trisomy 18. Am J Obstet Gynecol. 2012 Apr;206(4):319.e1-9.
- [5] Verweij EJ, Jacobsson B, van Scheltema PA, de Boer MA, Hoffer MJ, Holleman D, Westgren M, Song K, Oepkes D: European non-invasive trisomy evaluation (EU-NITE) study: a multicenter prospective cohort study for non-invasive fetal trisomy 21 testing. Prenat Diagn. 2013 Oct;33:996-1001.
- [6] Juneau K, Bogard PE, Huang S, Mohseni M, Wang ET, Ryvkin P, Kingsley C, Struble CA, Oliphant A, Zahn JM: Microarray-based cell-free DNA analysis improves noninvasive prenatal testing. Fetal Diagn Ther. 2014;36:282-286.
- [7] Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L, Spitz JL, Holleman 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, DOI: 10.1056/NEJMoa1407349
- [8] Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, Balanarasimha M, Holleman 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.
- [9] Eurocat-Register: www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables