



NICHT INVASIVE PRÄNATALTESTS - NEUES VON PRENDIA

Die nicht invasiven Pränataltests, auch unter dem Kürzel NIPT bekannt, das für non invasive prenatal test steht, sind bei Ärzten und Schwangeren sehr beliebt.

Diese Tests beruhen in der Regel auf einer Hochdurchsatzsequenzierung von aus mütterlichem Plasma extrahierter DNS. Ungefähr 90% dieser DNS ist mütterlichen Ursprungs, die fetale Fraktion, d.h. der durchschnittliche fetale Anteil von DNS-Fragmenten, den es ja nachzuweisen gilt, macht aber nur etwa 10% aus. Die meisten Tests sind angelegt, um die häufigen Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13 und die Geschlechtschromosomen-Aberrationen nachzuweisen. Obwohl der Nachweis dieser Anomalie-Gruppe sehr verlässlich ist, macht sie aber nur etwa 75% der klinisch relevanten Aberrationen aus.

Bereits 2013 haben wir in der Fachzeitschrift Prenatal Diagnosis den prinzipiellen Beweis erbracht, dass es möglich ist, die numerischen und unbalancierten strukturellen Störungen **aller Chromosomen** zuverlässig zu erfassen, in der Absicht, die herkömmlichen invasiven Tests zu ersetzen. In unserer nun kürzlich in Genetics in Medicine - dem offiziellen Organ des American College of Medical Genetics and Genomics - publizierten Arbeit zeigen wir nun auf, wie dieses initial utopisch erscheinende Unterfangen nun viel näher gerückt ist.

Sie finden die Publikation unter diesem Link: <http://www.nature.com/gim/journal/vaop/ncurrent/full/gim201672a.html>.

Auf der folgenden Seite haben wir die ausgesprochen leserunfreundlichen Inhalte knapp und klar kommentiert, um Ihnen einen angenehmen und direkten Zugang zu vermitteln.

Der Prendia-Test

- Untersuchung von aus mütterlichem Blut extrahierter Zell-freier DNS mittels Hochdurchsatzsequenzierung **aller Chromosomen**, gekoppelt mit bioinformatischer Aufarbeitung und Interpretation
- Bestimmung der fetalen Fraktion
- Anreicherungsverfahren der fetalen Fraktion, falls dies für die Interpretation notwendig ist

Das untersuchte Kollektiv

- 6'388 Einlingsschwangerschaften, mit/bei klassischen Indikationen für die Testung, welche im Zeitraum vor dem 15. Juli 2015 erfasst wurden
- Auffällige Befunde wurden durch eine Fruchtwasseruntersuchung nachverfolgt
- Unauffällige Resultate wurden klinisch und anamnestisch aufgearbeitet

Resultate und Testzuverlässigkeit

96% der Resultate waren unauffällig und wurden als solche bestätigt. Die 258 auffälligen Befunde, insgesamt 4%, sind folgendermassen verteilt:

- 119 häufige Trisomien der Chromosomen 13, 18 und 21
- 53 Geschlechtschromosomenanomalien, hauptsächlich (71%) Monosomie X (Turner Syndrom)
- 50 seltene autosomale Trisomien, von denen einige (Trisomien 6, 7, 15, 16) eine uniparentale Disomie oder UPD hervorrufen können
- 36 Duplikationen oder Deletionen von chromosomalen Unterregionen (CNVs), welche vor allem die Chromosomen 22 und 16 betreffen

Die Details zur Testzuverlässigkeit finden Sie in der Tabelle 1 der Originalpublikation; zu beachten ist, dass Prendia mit verbessertem Verfahren im Vergleich zu anderen Tests die Falschpositivrate bis zu zehnfach senken konnte.

Die Neuerungen von Prendia Expert

Folgende Neuerungen sind in Prendia Expert eingeflossen:

- Verlässliche Bestimmung der fetalen Fraktion für alle Tests
- Anreicherungsverfahren der fetalen Fraktion bei Unklarheiten
- Adäquate Abdeckung aller Chromosomen durch die Hochdurchsatzsequenzierung
- Zuverlässiger Nachweis von klinisch relevanten und gut charakterisierten Mikro-De-

letionen und -Duplikationen (CNVs) unter Einbezug der fetalen Fraktion



Mit diesen Verbesserungen vermag der Prendia Expert, ein authentisch schweizerischer Test, was man einen virtuellen fetalen Karyotyp nennen könnte, abzubilden. In bestimmten Belangen ist Prendia Expert den herkömmlichen invasiven Methoden ebenbürtig, wenn nicht sogar überlegen, und setzt sich an die Spitze der NIPTs.

Es ist uns ein Anliegen, Ihnen für die Treue und das entgegengebrachte Vertrauen zu danken. Wir stehen gerne für weiteren wissenschaftlichen und medizinischen Austausch, und für genetische Beratungen zur Verfügung.

Kontakt

Prof. Dr. med. Graziano Pescia
graziano.pescia@genesupport.ch

PD Dr. med. Bernard Conrad
bernard.conrad@medisupport.ch