



Prendia - nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Messung der fötalen Fraktion

Einer der Schlüsselfaktoren, der die NIPT-Zuverlässigkeit bestimmt, ist die fötale Fraktion, der Anteil der frei zirkulierenden DNA-Moleküle fötalen (plazentaren) Ursprungs im mütterlichen Plasma. Prendia¹ garantiert einen rigorosen Nachweis von Chromosomen-Anomalien für fötale Fraktionen grösser als 3%. Mehr als 99% unserer Proben erfüllen diese Bedingung. Dieser Prozentsatz beträgt in der allgemeinen Literatur zwischen 90-96%.^{2,3}

FÖTALE FRAKTION (FF)

- Als Beispiel ist eine Probe mit einer fötalen Fraktion⁴ von 30% gezeigt. Die freie fötale DNA ist türkisfarben, die totale freie DNA dunkelblau dargestellt (siehe Abb. 1).

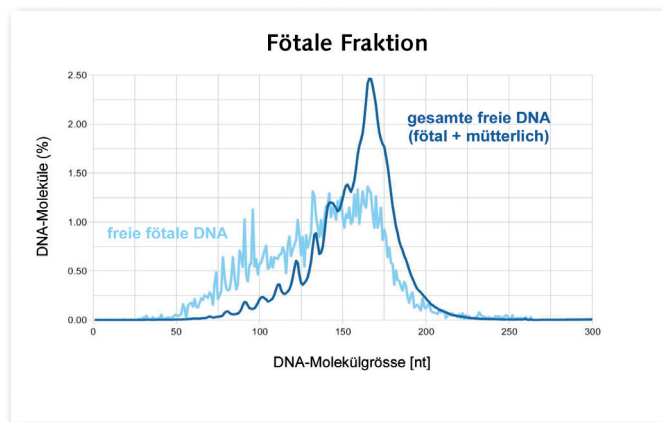


Abb. 1: Beispiel einer fötalen Fraktion von 30%

FF UND ZUVERLÄSSIGKEIT

- Die fötale Fraktion bestimmt die Test-Zuverlässigkeit ganz direkt. Je höher der prozentuale Anteil der fötalen Fraktion, desto verlässlicher das Resultat (siehe Abb. 2).

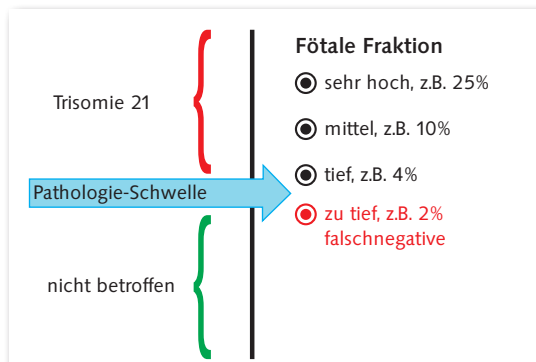


Abb. 2: Wichtigkeit der FF für die Zuverlässigkeit des Tests

ZU TIEFE FF

- Unterhalb eines kritischen Schwellenwertes von 3% kann die Verlässlichkeit für ein unauffälliges Resultat nicht garantiert werden, weil es sich um falschnegative Werte handeln könnte (Trisomie 21 vorhanden, aber nicht nachgewiesen). In einer solchen Situation kann eine bis zwei Wochen später eine zweite Blutentnahme (BE) durchgeführt werden. In der Zwischenzeit hat die fötale Fraktion physiologischerweise zugenommen (siehe Abb. 3).

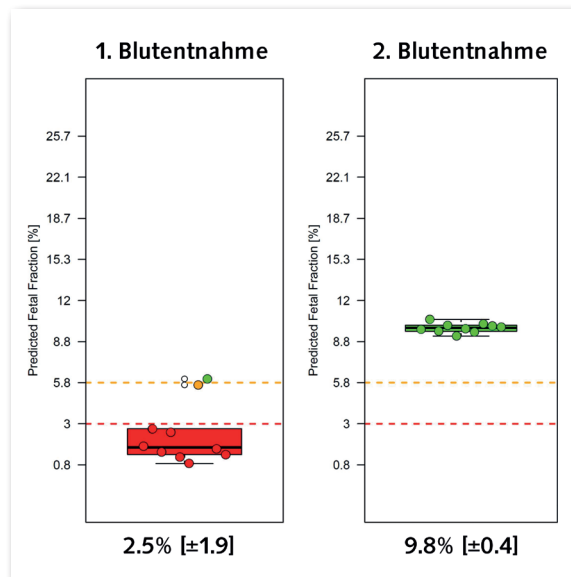


Abb. 3: Physiologische Zunahme der FF nach der 2. Blutentnahme

SCHLUSSFOLGERUNGEN

- Genesupport hat die Messung der fötalen Fraktion an über 1'000 klinischen Proben etabliert⁵
- Wir haben uns ein fundiertes Wissen im Umgang mit diesen Resultaten angeeignet
- Weniger als 1% unserer fötalen Fraktions-Werte sind zu tief (<3%), was durch eine 2. BE wirkungsvoll behoben wird.

In der Praxis:

Die Werte der fötalen Fraktion werden auf dem Befund kommuniziert (Mittelwert in % ± eine Standardabweichung).

- eine fötale Fraktion >3% ist adäquat bei Einlings- und monochorialen Zwillingschwangerschaften
- bei einer fötalen Fraktion von <3% ist eine 2. Blutentnahme indiziert
- eine fötale Fraktion von >10% wird bei **dichorialen Zwillingschwangerschaften** sowie **vanishing twin** benötigt. Ansonsten → 2. Blutentnahme.

AUSKUNFT

PD Dr. med. Bernard Conrad, Tel. 058 911 90 53
Prof. Dr. med. Graziano Pescia, Tel. 058 911 90 55

LITERATUR

- [1] Prenat Diagn 2013; 33:707-710
- [2] Am J Obstet Gynecol 2014; doi:10.1016/j.ajog.2014.08.006
- [3] PLoS One 2014; 9:e109173. doi:10.1371
- [4] Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41:26-32
- [5] Pescia et al. Cell-free DNA testing of extended range of chromosomal anomalies: clinical experiences with 6'388 consecutive cases. Manuskript zur Publikation eingereicht.