

# Einsenderinformation

## Der Harmony™-Test: Nichtinvasive pränatale Diagnostik (NIPT)

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

die Firma Ariosa Diagnostics (San José, Kalifornien) hat den sog. „Harmony™-Test“ entwickelt, mit dem ein Screening auf Trisomie 21, 18 und 13 für **Einlings- und Zwillingschwangerschaften** aus fetalen DNA-Fragmenten im mütterlichen Blut bereits ab SSW 10+0 durchgeführt werden kann. Das Testprinzip ist „**targeted Sequencing**“, welches nur DNA-Fragmente der relevanten fetalen Chromosomen analysiert.

Bis heute liegen klinische Erfahrungen aus **ca. 400.000 Untersuchungen** vor, **darunter ca. 25.000 unter Studienbedingungen**. Die **Erkennungsrate** des Harmony™-Tests betrug dabei **>99,5 % für die Trisomie 21** und ca. 98% für die Trisomie 18. Die **Falsch-Positivrate** des Harmony™-Tests lag für alle untersuchten Chromosomenstörungen **<0,1 %** (Literatur auf Anfrage).

Somit eignet sich der Test auch zur nichtinvasiven Abklärung verdächtiger Befunde im sog. „Ersttrimester-Screening“. Auf Wunsch bietet der Test bei Einlingsschwangerschaften darüber hinaus auch die Möglichkeit zur Abklärung **X-/Y-chromosomaler Störungen** (wie 45,X, 47,XXX, 47,XXY etc.) und zur Bestimmung des **fetalen Geschlechts**. Dieses darf gem. Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) erst nach der 12. SSW mitgeteilt werden.

**Ablauf der Untersuchung:** Der veranlassende Arzt muss, wie beim Ersttrimester-Screening, über die fachspezifische („kleine“) Qualifikation nach GenDG verfügen. Nach ausführlicher Beratung werden der Patientin 2 x 10 ml venöses Blut in Spezialröhrchen entnommen. Die Materialien werden nach Eintreffen in unserem Labor (**montags bis donnerstags**) unverzüglich per Express-Kurier nach Kalifornien versandt. Entnahmematerialien, Anforderungsscheine inklusive Aufklärungsbogen und Einwilligungserklärung sowie ausführliches Informationsmaterial für Patientinnen und Ärzte können Sie über unser Labor beziehen.

Mit einem **Ergebnis** ist im Regelfall innerhalb von **zwei Wochen** nach Blutentnahme zu rechnen. Das Ergebnis wird dem Arzt von unserem Labor schriftlich übermittelt. Im positiven Fall ist die Patientin hinsichtlich weiterführender diagnostischer Maßnahmen (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie) zu beraten.

Die **Kosten** von 485 Euro, bzw. 495 Euro bei zusätzlicher Untersuchung von X-/Y-Chromosomen, werden von der Firma Ariosa direkt mit der Patientin per Kreditkarte abgerechnet. Der Preis beinhaltet sämtliche Labor- und Versandkosten, jedoch nicht die Kosten für Beratung, Blutentnahme und ggfs. weitere Untersuchungen.

### Ihre Ansprechpartner:

Dr. med. Susanne Winteroll      Tel.: 0721 85000-237  
Dr. med. Gabriele Schlüter      Tel.: 0721 85000-149

Mit freundlichen Grüßen

Ihr

MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen GbR



Stand: 02/2014