

## Was sind die Voraussetzungen zur Durchführung des PrenatalSafe®?

Der Test ist für alle Mütter geeignet, die sich mindestens in der 10. Schwangerschaftswoche befinden.

Er kann bei werdenden Müttern mit **Einlings- oder Zwillingschwangerschaften** bei einer Schwangerschaftsdauer von mindestens 10 Wochen (SSW 10+0) durchgeführt werden, auch wenn diese mit Techniken der **assistierten Reproduktion**, sowohl durch **homologe als heterologe Befruchtung, erzielt wurden.**

### Was sind Aneuploidien?

Es handelt sich um Anomalien, die durch Mutationen bei der Anzahl der Chromosomen gekennzeichnet sind, d. h. durch eine entweder grössere oder geringere Anzahl Chromosomen als die Standard-Anzahl. Wir sprechen z. B. von **Trisomie**, wenn wir das Vorhandensein eines zusätzlichen Chromosoms feststellen, oder von **Monosomie**, wenn wir das Fehlen eines Chromosoms feststellen.

#### TRISOMIE 21

Sie wird durch das Vorhandensein eines zusätzlichen Exemplars des Chromosoms 21 verursacht und ist auch als Down-Syndrom bekannt. Sie ist die häufigste genetische Ursache von geistiger Behinderung. Es wird geschätzt, dass Trisomie 21 ungefähr 1 Neugeborenes unter 700 betrifft. Kinder mit Down-Syndrom leiden an einer Retardierung der kognitiven Fähigkeit und des körperlichen Wachstums und sind auch anfälliger, bestimmte Krankheiten zu entwickeln.

#### TRISOMIE 18

Sie wird durch das zusätzliche Vorliegen eines Exemplars des Chromosoms 18 verursacht. Auch als **Edwards-Syndrom** bekannt ist sie mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden. Sie ist die Ursache einer schweren geistigen Behinderung. Es wird geschätzt, dass Trisomie 18 bei einem Kind innerhalb von 5000 Geburten auftritt.

#### TRISOMIE 13

Sie wird durch das zusätzliche Vorhandensein eines Exemplars des Chromosoms 13 verursacht. Sie ist auch als **Patau-Syndrom** bekannt und mit einer hohen Fehlgeburtsrate verbunden. Neugeborene mit Trisomie 13 haben Herzfehler und zeigen schwere kognitive Defizite und Entwicklungsstörungen. Sie überleben die ersten Lebensmonate nicht. Die Trisomie 13 ist selten (ca. ein Kind von 16'000).

#### Aneuploidien der Geschlechts-Chromosomen

Die Chromosomen X und Y sind die **Geschlechts-Chromosomen**. Normalerweise besitzen Frauen zwei X-Chromosomen, während Männer ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom haben. In der Regel verursachen die Anomalien aufgrund der Anzahl von Geschlechts-Chromosomen weder schwere kognitive noch physisch-motorische Entwicklungsdefizite. Insgesamt wird eines von 500 Kindern mit Anomalien der Geschlechts-Chromosomen geboren. Die nachfolgend aufgeführten Erscheinungsformen von Aneuploidien der Geschlechts-Chromosomen sind mit dem Test nachweisbar.

#### Turner-Syndrom oder Monosomie X

Es handelt sich um die häufigste Aneuploidie der Geschlechts-Chromosomen. Frauen, die unter dem Turner-Syndrom leiden, besitzen nur ein X-Chromosom. Viele dieser Schwangerschaften enden mit einer spontanen Fehlgeburt. Frauen, die an einem Turner-Syndrom leiden, haben in der Regel eine geringere Körpergrösse als der Durchschnitt. Ihre Pubertät verläuft retardiert oder entfällt gänzlich und sie sind meist steril.

#### Klinefelter-Syndrom (XXY)

Männer mit Klinefelter-Syndrom haben zwei X-Chromosomen und ein Y-Chromosom. Es handelt sich um Menschen mit einer Tendenz zu einer überdurchschnittlichen Körpergrösse, deren Pubertät retardiert verläuft oder ganz entfällt und die oft steril sind.

#### Triple-X-Syndrom (XXX) und Jacobs-Syndrom (XYY)

Personen mit diesen Erkrankungsformen können eine überdurchschnittlich hohe Statur aufweisen, in der Regel besitzen sie jedoch normale kognitive Fähigkeiten.

#### Mikrodeletionssyndrom

Mikrodeletionssyndrome sind Chromosomenanomalien, die durch den Verlust (Mikrodeletion) eines kleinen chromosomalen Abschnittes bedingt und folglich der auf diesem Chromosomen-Fragment lokalisierten Gene gekennzeichnet sind. Diese Mutationen führen zu Syndromen von unterschiedlicher klinischer Bedeutung, je nach Chromosom bzw. Chromosomenregion sowie deren betroffener Grösse.

**Swissgenoma**, ein Unternehmen mit Kern-Kompetenz im Handelssektor, bietet exklusiv in der Schweiz die genetische Tests von **Laboratorio Genoma**, einem hoch-spezialisierten

Diagnostikzentrum an, das für seinen Beitrag zum Fortschritt der Molekulardiagnostik anerkannt ist. Die Zusammenarbeit in wissenschaftlichen Netzwerken und Forschungsprojekten trägt zu seinem internationalen Ansehen bei.

**Laboratorio Genoma** gilt als eines der innovativsten europäischen Zentren für Molekulardiagnostik, mit zwei Einrichtungen in Europa, die mit der **modernsten Technik des Fachbereichs ausgestattet sind.**

**Medizinisch klinische Einrichtungen** senden täglich biologische Proben an unsere Labore. Die ständig wachsende Probenanzahl überschreitet jährlich **100'000 genetische Tests.**

Das Referenzlabor **Swissgenoma** darf auf eine der grössten Erfahrungen auf dem Gebiet der **vorgeburtlichen Diagnostik** auf europäischer Ebene zurückgreifen und stellt den werdenden Müttern und den Ärzten, die sie betreuen, die modernsten Technologien des Sektors für die Diagnostik der chromosomalen und genetischen Pathologien des Fötus zur Verfügung.

 PrenatalSafe®

 **SWISSGENOMA**®  
Genetic Progress Company

Exklusivvertrieb von  
 **MAGENOMA**®  
Molecular Genetics Laboratories Group

Corso Pestalozzi 3  
6900 Lugano - (TI) Svizzera  
Tel.: +41 (0)91 980.47.00  
Fax: +41 (0)91 980.47.02  
E-Mail: info@swissgenoma.ch  
www.swissgenoma.ch



 PrenatalSafe®

**NICHT INVASIVES** Pränatal-Screening  
der häufigsten fetalen  
Chromosomenanomalien durch Analyse  
der zirkulierenden fetalen DNA im  
mütterlichen Blut

 **SWISSGENOMA**®  
Genetic Progress Company

exklusivvertrieb von  
 **MAGENOMA**®  
Molecular Genetics Laboratories Group

Blicken Sie Ihrer Schwangerschaft  
mit Gelassenheit entgegen

# PrenatalSafe®

**Einfach, sicher, zuverlässig, schnell,  
nicht invasiv**

PrenatalSafe® ist eine **NICHT INVASIVE** pränatale Untersuchung, die durch die Analyse der isolierten fötalen DNA aus der mütterlichen Blutprobe die häufigsten fetalen

Aneuploidien identifiziert, wie zum Beispiel Aneuploidien an den Chromosomen 21, 18, 13, X und Y. Eine diagnostische Vertiefung auf zweiter Ebene erlaubt es ausserdem, 6 der häufigsten Mikrodeletionssyndrome sowie die Trisomien der Chromosomen 9 und 16 zu erkennen.

## EINFACH

Einfache Blutentnahme (8-10 ml) bei der Schwangeren (ab 10. Schwangerschaftswoche), aus der die zirkulierende fetale DNA analysiert wird

## SICHER

Es handelt sich um einen NICHT INVASIVEN Test. Das Risiko einer Fehlgeburt, das bei den traditionellen invasiven Diagnose-Techniken wie Amniozentese und Chorionzottenbiopsie besteht, wird auf Null reduziert.

## ZUVERLÄSSIG

Die Untersuchung weist eine Zuverlässigkeit von mehr als 99 % in der Erfassung von Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 und von 95 % beim Erfassen von Monosomie X auf - mit einem Prozentsatz von falsch-positiven Ergebnissen <0,1 %.

## SCHNELL

Die Ergebnisse sind innert 3-7 Werktagen verfügbar.

Dank der Einführung der innovativen **FAST-Technologie** können Sie die Untersuchungsergebnisse nach nur 3 Werktagen erhalten. Das **FAST-Verfahren** ist derzeit nur für die Standard-Analyse (Aneuploidien der Chromosomen 21, 18, 13, X, Y) anwendbar.

## PrenatalSafe® ist ein nicht invasiver Test - ohne Risiken für den Fötus und die Mutter.

Der Test wird durch eine einfache Blutentnahme an der Schwangeren bei einer Schwangerschaftsdauer von mindestens 10 Wochen durchgeführt.

Die Ergebnisse sind in 3-7 Werktagen verfügbar.

## Wie wird der PrenatalSafe®-Test durchgeführt?

Während der Schwangerschaft zirkulieren DNA-Fragmente des Fötus im mütterlichen Blut; diese DNA enthält wertvolle genetische Informationen über die Chromosomen des Kindes. Die fetale DNA wird zunächst aus der Plasmakomponente des mütterlichen Bluts isoliert. Anschliessend werden durch "Massive Parallele Sequenzierung" (MPS) des gesamten fetalen Genoms mittels "Next Generation Sequencing" (NGS) die chromosomalen Sequenzen der fetalen DNA quantifiziert, um auf das Vorhandensein von chromosomalen Aneuploidien schliessen zu können.

## Welche Informationen kann PrenatalSafe® bieten?

Der Test identifiziert die folgenden fetalen Aneuploidien:

- Trisomie 21 (Down-Syndrom)
- Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)
- Trisomie 13 (Patau-Syndrom)
- Monosomie X (Turner-Syndrom)
- XXX (Trisomie X)
- XXY (Klinefelter-Syndrom)
- XYY (Jacobs-Syndrom)

Mit dem Test kann ausserdem **das fetale Geschlecht** (XX oder XY) bestimmt werden. Die Geschlechtsbestimmung kann eine zusätzliche, sehr hilfreiche Information für die Risikoeinschätzung der genetischen Krankheiten im Zusammenhang mit dem X-Chromosom, wie zum Beispiel der Muskeldystrophie Duchenne oder der Hämophilie liefern.

Der Test sieht auch die (fakultative) Möglichkeit vor, das Vorhandensein einer Trisomie des **Chromosoms 9 und 16** sowie von sechs der häufigsten **Mikrodeletionssyndrome festzustellen**.

Mikrodeletionssyndrom	Chromosomenregion	Häufigkeit (bei der Geburt)
DiGeorge	22q11.2-Deletion	1/2000 - 1/4000
Cri-du-chat	Deletion 5p	1/15 000 - 1/50 000
Prader-Willi	15q11.2-Deletion	1/25 000
Angelman	15q11.2-Deletion	1/10 000 - 1/20 000
Deletion 1p36	1p36-Deletion	1/5 000 - 1/10 000
Wolf-Hirschhorn	Deletion 4p	1/50 000

PrenatalSafe® gehört zu den wenigen pränatalen Tests, die NICHT zur Bearbeitung an dritte Einrichtungen in die USA oder nach China gesendet werden

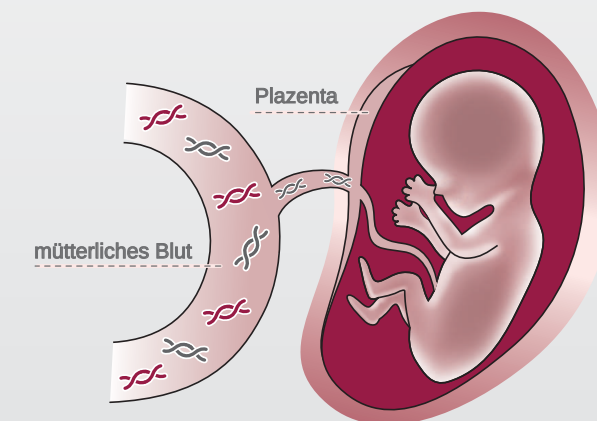


## Was unterscheidet PrenatalSafe® von den Erst- und Zweittrimester-Screenings?

Der PrenatalSafe®-Test unterscheidet sich wesentlich von den Screenings des ersten und zweiten Trimenons (z. B. Bi-Test und Tri-Test). Diese Screening-Tests beruhen auf einer statistischen Auswertung von Risikobewertungen des mütterlichen Alters Ultraschall-Untersuchung am Fötus und laborchemischen Untersuchungen im mütterlichen Blut. Aus diesen Daten wird ein Risiko für fetale Aneuploidien errechnet.

Der PrenatalSafe®-Test hingegen ist eine direkte Analyse der zirkulierenden fetalen DNA. Er misst mit grosser Genauigkeit die jeweilige Menge an fetaler DNA der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y, um die mögliche Präsenz von fetalen Trisomien und Aneuploidien zu erkennen.

Die Screenings des ersten Trimenons weisen im Unterschied zu PrenatalSafe® eine Prozentzahl von bis zu 5% von falsch-positiven Resultaten auf und erfassen 5-15 % der Fälle von Trisomie 21 (falsch-negativ) nicht.



 mütterliche DNA  fetale DNA

Der PrenatalSafe®-Test reduziert das Risiko deutlich, dass eine schwangere Frau zu einer unnötigen invasiven und diagnostischen Nachuntersuchung (Chorionbiopsie, Amniozentese) geschickt wird.