



GENESUPPORT
genetics & health



Prendia
Nichtinvasiver Pränataltest

Prendia. Der sichere Pränatal-Screening-Test für Schwangere.

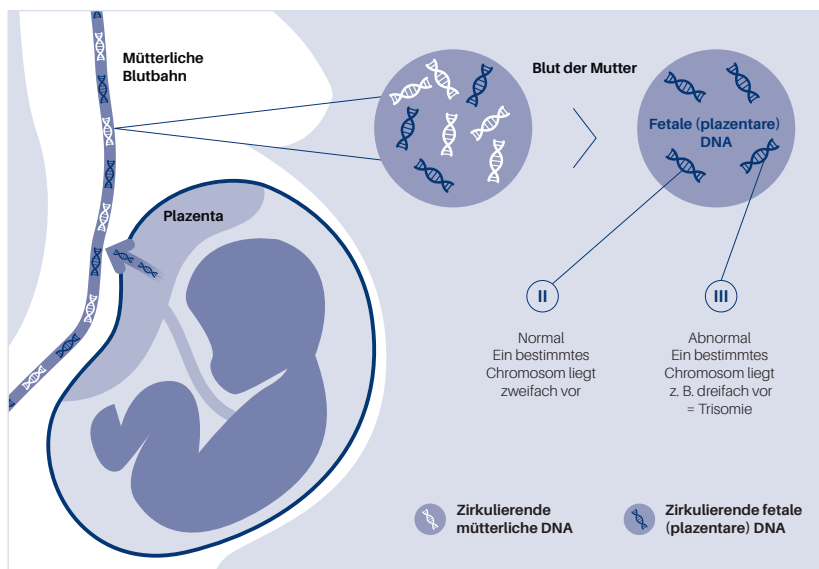
Bei schwangeren Frauen besteht ein Risiko von 0.5–1%¹, dass ihr Fötus von einer genetischen Anomalie betroffen ist, was mit einem erhöhten Risiko von Spontanaborten oder schweren genetischen Erkrankungen des Kindes verbunden sein kann. Die häufigsten fötalen Chromosomenanomalien, sind autosomale Trisomien (Trisomie 21, 18 und 13), wobei dieses Risiko mit dem Alter der Mutter steigt. Genesupport bietet mit dem Know-how und der Zuverlässigkeit eines der umfangreichsten Labornetzwerke der Schweiz einen hochmodernen, nichtinvasiven Test zum Screening auf solche fötalen genetischen Anomalien an:

Prendia.



Prendia: Screening auf ein Spektrum von genetischen Erkrankungen

Bei Prendia handelt es sich um einen nichtinvasiven Pränataltest (NIPT), mit dem die in der Blutbahn einer schwangeren Frau zirkulierende fötale DNA* analysiert wird. Hierfür wird der werdenden Mutter lediglich eine Blutprobe entnommen, d. h. **der Fötus wird nicht gefährdet**.



Die DNA ist innerhalb unserer Zellen in Chromosomen enthalten, die in der Regel in Paaren vorliegen. Mit Prendia ist es möglich, den Anteil von Fragmenten der jeweiligen Chromosomen zu untersuchen und festzustellen, ob zu wenige oder zu viele Kopien dieser Chromosomen in der zirkulierenden fötalen DNA vorhanden sind. Fehlende oder überzählige Chromosomen können beim Fötus zu Gesundheits- und Entwicklungsproblemen unterschiedlicher Schweregrade führen.

* Das Blut eines jeden Menschen enthält DNA-Fragmente, die als zellfreie DNA (cfDNA) bezeichnet werden. Bei schwangeren Frauen besteht die cfDNA mehrheitlich aus der zirkulierenden mütterlichen DNA und einem Anteil an zirkulierender fötaler DNA, die aus der Plazenta stammt und repräsentativ für den Fötus ist.

Genesupport bietet zwei Prendia Screening-Tests an:

- **Prendia START** ermöglicht den Nachweis der häufigsten Trisomien: Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13. Trisomien sind genetische Erkrankungen, die dadurch gekennzeichnet sind, dass anstelle der üblichen zwei Kopien eines bestimmten Chromosoms drei Kopien vorhanden sind.
 - Trisomie 21 verursacht das Down-Syndrom, von dem etwa 1 von 740 Neugeborenen betroffen ist.
 - Trisomie 18 verursacht das Edwards-Syndrom, das bei ungefähr 1 von 5'000 Neugeborenen vorkommt.
 - Trisomie 13 verursacht das Patau-Syndrom, das schätzungsweise bei 1 von 16'000 geborenen Kindern auftritt.
- **Prendia EXPERT** weist neben den Trisomien 21, 18 und 13 eine Reihe seltener Chromosomenanomalien nach, darunter sehr seltene Anomalien der Chromosomenzahlen 1 bis 22 sowie seltene Deletionen und partielle Duplikationen der Autosomen, die grösser als 7 Mb sind (Nachweisgrenze bei Prendia).

	Prendia START	Prendia EXPERT
Trisomie 21, 18, 13	Ja	Ja
Seltene Aneuploidien und seltene partielle Deletionen bzw Duplikationen der Autosomen (grösser als 7Mb)	Nein	Ja
Anomalien der Anzahl der Geschlechtschromosomen (X und Y)[§]	Ja, auf Anfrage	Ja, auf Anfrage
Resultatmitteilung	3-5 Arbeitstage	3-5 Arbeitstage
Kosten*	CHF 459.-	CHF 709.-
Kostenübernahme durch die Krankenversicherung	Ja, unter bestimmten Bedingungen**	Teilweise, unter bestimmten Bedingungen**

[§] Diese Analyse gibt auch Aufschluss über das Geschlecht des Fötus und ihr Ergebnis darf nicht vor Ende der 12. Woche der Amenorrhoe und nur auf ausdrücklichen Wunsch der Patientin an die Ärztin/an den Arzt kommuniziert werden.

* Preisänderungen vorbehalten. Aktuelle Informationen erhalten Sie unter prendia.ch.

** Die Kosten für den Basistest auf Trisomie (Trisomie 21, 18 und 13) werden von der obligatorischen Krankenversicherung übernommen, wenn bei einem 1.-Trimester-Test (1TT) ein kombiniertes Risiko von 1:1'000 oder höher festgestellt wurde.

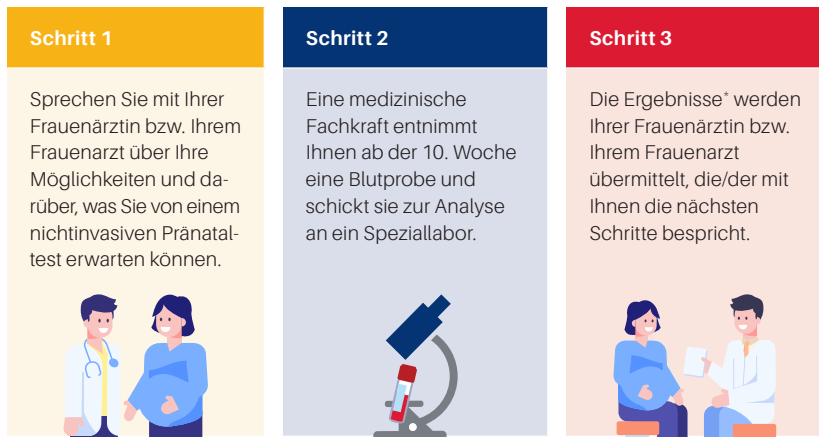
Wann kann ich den Prendia Screening-Test durchführen lassen?

Der Test kann bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche (10 Wochen + 0 Tage) und bis zum Ende der Schwangerschaft durchgeführt werden

- Er kann im Fall einer *In-Vitro*-Fertilisation (IVF) verwendet werden, einschliesslich einer IVF mit gespendeten Eizellen oder Spermien.
- Er eignet sich sowohl für Einlings- als auch für Zwillingsschwangerschaften.
- Er kann im Fall eines verlorenen Zwillings eingesetzt werden.

Wie läuft das Screening ab?

Die Durchführung des nichtinvasiven Pränataltests Prendia erfolgt in 3 einfachen Schritten:



* Prendia ist ein Screening-Test und falsch-positive Ergebnisse können nicht ausgeschlossen werden, wie z. B. bei Mosaik-Chromosomenanomalien, die auf die Plazenta beschränkt sind, bei verlorenem Zwilling, mütterlichen Geschlechtschromosomenanomalien und mütterlichen Neoplasien (sehr selten). Sollten die Ergebnisse auf ein hohes Risiko einer Chromosomenanomalie hindeuten, muss eine invasive diagnostische Untersuchung (z. B. Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie) durchgeführt werden, und Ihr Frauenarzt bzw. Ihre Frauenärztin kann Ihnen eine genetische Fachberatung empfehlen, bevor eine unumkehrbare klinische Entscheidung getroffen wird.

Warum Prendia?

Robust und Präzise

Prendia beruht auf einer umfassend validierten und CE-IVD-zertifizierten Next-Generation-Sequencing-Technologie (Illumina VeriSeq® NIPT-Solution v2)², die eine sehr hohe Sensitivität und Spezifität für den Nachweis häufiger Trisomien und anderer Chromosomenanomalien aufweist.

Klinische Leistung bei häufigen Trisomien

	Sensitivität*	Falsch-positive*
T21	> 99.9% (CI 95%: 97.1–100%)	1/1'000 (CI 95%: ≤ 0.37%)
T18	> 99.9% (CI 95%: 91.4–100%)	1/1'000 (CI 95%: ≤ 0.36%)
T13	> 99.9% (CI 95%: 87.1–100%)	1/1'000 (CI 95%: ≤ 0.36%)

* Auf Grundlage einer klinischen Validierungsstudie mit Screening von > 2'300 mütterlichen Proben mittels Illumina VeriSeq® NIPT-Solution v2

Dank seiner überragenden Leistung verringert Prendia das Risiko unnötiger invasiver Eingriffe (wie Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie) nach dem Standard-1.-Trimester-Test (1TT).

Einfach und nichtinvasiv

Ausgehend von einer einfachen Blutentnahme bei der Mutter, ohne Risiko für den Fötus.

Kurze Durchlaufzeit

Das Ergebnis des Screening-Tests liegt in 3–5 Tagen nach Eingang der Blutprobe im Labor vor.

Schweiz-Intern

Dieser Screening-Test wird vollständig in unserem akkreditierten Labor in der Schweiz durchgeführt, und alle Sie und Ihr Kind betreffenden Daten verbleiben in der Schweiz. Unser spezialisiertes Genetikteam steht Ihnen und Ihrer Frauenärztin bzw. Ihrem Frauenarzt zur Verfügung.

1. Tabellen mit Prävalenzdaten von EUROCAT. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en
2. Pertile MD, Flowers N, Vavrek D, et al. Performance of a paired-end sequencing-based noninvasive prenatal screening test in the detection of genome-wide fetal chromosomal anomalies. Clin Chem. 2021;67(9):1210–1219



