Kostengünstiges pränatales Testspektrum

Categories : Anlagen & Komponenten, Im Fokus, Meldungen

Date : 13. Oktober 2021

Vor kurzem stellte Eluthia sein neues nicht-invasives pränatales Testspektrum vor, das optimierte Testverfahren mit sehr günstigen Preisen vereint.
Der NIPT Classic wurde für die Testung auf die Trisomien 21, 18 und 13 optimiert. Der Test kostet ab sofort nur 179 EUR und ist damit rund 50 EUR günstiger als andere nicht-invasive pränatale Screeningtests (NIPTs), die auf diese drei Trisomien testen.
Das Testspektrum wurde speziell für Paare optimiert, die weitergehende Untersuchungen wünschen, wie die auf Geschlechtschromosomen oder Mikrodeletionen (insbesondere die 22q11.2 Mikrodeletion, das DiGeorge-Syndrom). Auch für Paare, die mit Zwillingen schwanger sind, kann der Test mehr Informationen liefern als andere Tests. Bereits ab 299 EUR ermöglicht die patentierte SNP-Technologie bei diesen Fragestellungen einen enormen Qualitätssprung.
Es ermöglicht erstmals eine nicht-invasive pränatale Testung auf die klinisch höchst relevanten Einzelgenerkrankungen Mukoviszidose, Spinale Muskelatrophie (SMA), Sichelzellerkrankung und die Thalassämien. Eins von 225 Paaren trägt in Deutschland die genetischen Anlagen, die bei 25 % ihrer Kinder eine dieser Krankheiten verursachen. Das Panel kostet ab sofort nur noch 449 EUR.

Zugrundeliegende Technologien der Tests

Der NIPT Classic, der Vanadis Test® von PerkinElmer wurde komplett neu entwickelt, mit dem Ziel, die Testung auf die Trisomien 21, 18 und 13 zu optimieren. Das gelingt durch ein neues Verfahren, das auf der ‚Rolling Circle Replikation' beruht und ausschließlich für die Testung relevante DNA-Fragmente analysiert. Pro Analyse werden mittels eines komplett automatisierten Laborprozesses, im Eluthia Labor in Gießen, unglaubliche 1,8 Mio. Messpunkte ausgewertet. Dadurch gelingt es die Zahl der Testversager auf deutlich unter 0,5 % zu senken.
Das Produkt ist optimiert für die Testung auf Geschlechtschromosomen, die 22q11.2 Mikrodeletion und für Zwillingsschwangerschaften. Er ermöglicht eine exakte Geschlechtsbestimmung, die ca. 1.000fach exakter ist als bei anderen NIPTs. Für die Testung auf die 22q11.2 Mikrodeletion hat der Test einen exzellenten positiven Vorhersagewert von 53 %, was ca. 10-mal besser ist als bei andere NIPTs. Das konnte in der multizentrischen und prospektiven SMART Studie an über 20.000 Schwangeren belegt werden. Als einziger NIPT ermöglicht Panorama maternale Mosaike bei der Testung auf das Turner-Syndrom herauszufiltern, was die Zahl falsch-positiver Ergebnisse reduziert. Weiterhin ermöglicht er als einziger NIPT festzustellen, ob Zwillinge eineiig oder zweieiig sind; er ermittelt für beide Zwillinge getrennt die fetale Fraktion und bestimmt das fetale Geschlecht für jeden Zwilling einzeln.
Es ermöglicht durch die neue QCT-Technologie erstmals winzige Einzelbasenaustausche, also Veränderungen auf molekularer Ebene erkennen zu können, um die genetischen Auslöser für bestimmte schwerwiegende Erkrankungen bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche beim Fötus feststellen zu können. Die häufigste Form der SMA beispielsweise, führt bereits nach wenigen Jahren zum Tod der betroffenen Kinder. Ganz neue gentherapeutische Medikamente, welche diese Erkrankung heilen können, setzen eine möglichst frühe Diagnose voraus.
Zur Abrundung des pränatalen Testspektrums bietet Eluthia, ebenfalls in Zusammenarbeit mit dem Labor Zotz|Klimas, einen NIPT für die Testung auf den Rhesus-Faktor-D an, der seit kurzem in Deutschland Kassenleistung ist.