MEDICOVER GENETICS

VERACITY®
new generation NIPT

VERACITY, new generation NIPT

Befunde erstellen, die Vertrauen schaffen

WIE GENAU UND SICHER IST VERACITY?

VERACITY weist die höchste Genauigkeit (>99%) im Nachweis der häufigsten fetalen Aneuploidien auf. Da nur eine einfache Blutprobe der Mutter benötigt wird, ist VERACITY sicher für Ihr Baby. Anders als bei einer diagnostischen Punktion wie Fruchtwasser- oder Mutterkuchenpunktion besteht kein Fehlgeburtsrisiko.

WIE LÄUFT DER TEST AB?

1. Arztbesuch zur Aufklärung über NIPT und genetische Beratung

2. Blutentnahme

3. Versand der Probe und Durchführung in unserem Labor

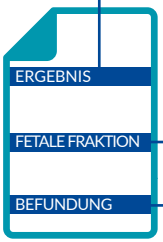
4. Befund geht an Ihren Arzt/ Ihre Ärztin

5. Gespräch mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin über den Befund und weitere Schritte

Befund in 5 Arbeitstagen nach Probeneingang. In seltenen Fällen führt eine notwendige Wiederholung der Analyse zur Verlängerung der Befundrückführungszeit.

WAS WIRD DER BEFUND MITTEILEN?

Der VERACITY Befund wird zu Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin gesandt. Er enthält eine detaillierte Erklärung der Ergebnisse.



UNAUFFÄLLIGER BEFUND
Veränderungen der untersuchten Chromosomen sind sehr unwahrscheinlich. Die Schwangerschaftsvorsorge kann wie geplant fortgesetzt werden.

AUFFÄLLIGER BEFUND
Hohe Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenveränderung.
Beratung durch Ihren Arzt/Ihre Ärztin und eine Bestätigung durch diagnostische Punktion empfohlen

Der prozentuale Anteil der fetalen DNA in der mütterlichen Zirkulation

humangenetische Bedeutung der Ergebnisse

In seltenen Fällen ergibt der Test aufgrund eines zu niedrigen Anteils fetaler DNA (unter 3%) keine Aussage und muss aus einer neuen Blutprobe wiederholt werden. Sehr selten kann kein Ergebnis erhalten werden.

Ein unauffälliger Befund garantiert kein gesundes Neugeborenes. Der Test erkennt nur die aufgeführten Chromosomenstörungen. Andere genetische und nicht genetische Erkrankungen werden durch den Test nicht festgestellt.

WAS GEHÖRT ZUR PRÄNATALDIAGNOSTIK?

Während der Schwangerschaft sind eine Reihe von ärztlichen Vorsorgeuntersuchungen für die werdende Mutter in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehen. Darüber hinaus können in der Pränataldiagnostik weiterführende Untersuchungen in Anspruch genommen werden, um frühzeitig mögliche Entwicklungstörungen des Fetus zu erkennen.

ERSTTRIMESTER-SCREENING

Blut- und Ultraschalluntersuchung der Nackenfalten-transparenz

- **Zeitpunkt:** 11. - 13. Schwangerschaftswoche
- **Zweck:** Screening auf Trisomie 21 (Down Syndrom) und andere chromosomale Aneuploidien und auf Fehlbildungen.
- **Genauigkeit** im Bereich von 80 - 95%

FEINULTRASCHALL (2. TRIMESTER)

- **Zeitpunkt:** 18. - 22. Schwangerschaftswoche
- **Zweck:** Screening auf Chromosomenstörungen, Neuralrohrdefekte und größere Fehlbildungen in verschiedenen Organen und Körperteilen
- **Genauigkeit** im Bereich von 75 - 90% für Trisomie 21

NICHT-INVASIVER PRÄNATALTEST (NIPT)

Ein Test während der Schwangerschaft, um das Risiko einer Trisomie 21, 18 und 13, zu ermitteln. Zusätzlich können auch Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen sowie spezifische Mikrodeletionen nachgewiesen werden. Auch ist eine Geschlechtsbestimmung des Fetus möglich.

Sollte festgestellt werden, dass der Fetus ein hohes Risiko für eine genetische Störung aufweist, wird Ihre Ärztin/Ihr Arzt eine diagnostische Punktion (Mutterkuchen- oder Fruchtwasserpunktion) empfehlen. Diese Verfahren sind äußerst genau (>99%) mit einem niedrigen Risiko für eine Fehlgeburt (ca. 1 von 1000).

WARUM SOLLTE ICH EINEN NIPT IN BETRACHT ZIEHEN?

Nach der Fetal Medicine Foundation (FMF) Deutschland haben sich das kombinierte Ersttrimester-Screening und der **NIPT** als **verlässliche nicht-invasive Verfahren** zur Diagnostik der häufigsten Chromosomen-Anomalien (Trisomie 21, 18, 13) im 1. Trimenon gezeigt. In Kombination mit der pränatalen Ultraschalldiagnostik ermöglichen die nicht-invasiven Verfahren eine sorgfältige Beurteilung der Schwangerschaft und eine Verbesserung der Pränataldiagnostik.

Durch einen NIPT kann gegebenenfalls die Durchführung einer diagnostischen Punktion vermieden werden.

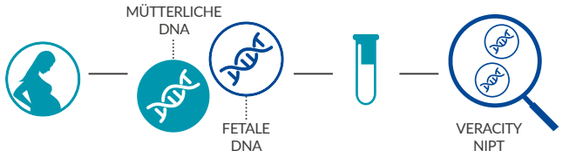
VERACITY, NEW GENERATION NIPT

VERACITY ist ein **nicht-invasiver Pränataltest** (NIPT), mit dem fetale chromosomale Aneuploidien und ausgewählte Mikrodeletionen ab der 10. Schwangerschaftswoche erkannt werden können.

- geeignet für **Einlings-** und **Zwillingsschwangerschaften**
- nach künstlicher Befruchtung anwendbar
- für Frauen jeden Alters geeignet
- robustes Verfahren mit hoher Genauigkeit

WIE FUNKTIONIERT DER VERACITY?

Während der Schwangerschaft gelangt Erbgut (DNA) aus dem Mutterkuchen in die Blutbahn und zirkuliert dort zusammen mit der mütterlichen DNA. Unsere eigene Technologie analysiert diese DNA gemeinsam und erkennt Veränderungen in den fetalen Chromosomen mit hoher Genauigkeit.



WAS UNTERSUCHT DER VERACITY?

Die genetischen Veränderungen, auf die der VERACITY testet, kommen in unterschiedlicher Häufigkeit in der Bevölkerung vor und haben zum Teil schwerwiegende Effekte auf das Leben oder die Lebensqualität der Betroffenen.

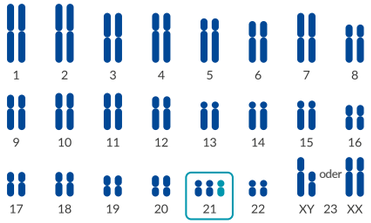


Abbildung des Erbguts einer Zelle mit 23 Chromosomenpaaren.
Hier Trisomie 21 - drei Kopien des Chromosoms 21 anstelle von zwei

AUTOSOMALE ANEUPLOIDIEN

Eine Veränderung in einem der Chromosomenpaare 1 - 22

Trisomie 21 (Down-Syndrom)
Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)
Trisomie 13 (Pätau-Syndrom)

Down-, Edwards- und Pätau-Syndrom sind die häufigsten autosomalen Aneuploidien. Das Auftreten steigt mit dem mütterlichen Alter.

GESCHLECHTSCHROMOSOMALE ANEUPLOIDIEN

Eine Veränderung in dem 23. Chromosomenpaar, das das Geschlecht bestimmt

Monosomie X (Ullrich Turner-Syndrom)
Triple X-Konstitution (Trisomie X)
XXY-Konstitution (Klinefelter-Syndrom)
XYY-Konstitution (Disomie Y)
XXYY-Konstitution

Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen treten ebenfalls in der Bevölkerung auf. Das Klinefelter-Syndrom und die Trisomie X treten bei älteren Schwangeren häufiger auf. Dagegen haben das Ullrich-Turner-Syndrom und die Disomie Y keinen Zusammenhang mit dem Alter.

MIKRODELETIONEN (ausgewählte)

Ein kleiner Teil eines Chromosoms fehlt

del22q11.2 (z.B. DiGeorge-Syndrom)
del1p36 (1p36 Deletions-Syndrom)
del17p11.2 (Smith Magenis-Syndrom)
del4p16.3 (Wolf Hirschhorn-Syndrom)

Mikrodeletionen sind selten. Von diesen tritt am ehesten die del22q11.2 auf.

WAS KOSTET DER VERACITY?

BASISOPTION

Trisomie 13, 18, 21	169,03 €

Die Basisoption wird in der Regel von der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen.

ZUSATZOPTIONEN

Sie können folgende zusätzliche Optionen auswählen (keine Leistungen der gesetzlichen Krankenversicherung)

- Geschlechtsbestimmung +14,55 €
- Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (nur bei Einlingsschwangerschaft) +49,25 €
- Mikrodeletion 22q11.2 (z.B. DiGeorge) +49,25 €
- Mikrodeletionen 1p36, 17p11.2, 4p16 +49,25 €

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH
Tel: +49 89 895578-0
Fax: +49 89 895578-780
www.medicover-diagnostics.de
info@medicover-diagnostics.de

MEDICOVER GENETICS

öffentlich | MC_GEN_10/24_Flyer_VERACITY, new generation NIPT_Patient_DE_V1