



MEDICOVER
GENETICS

VERACITY[®]
new generation NIPT

VERACITY, new generation NIPT

Befunde erstellen, die Vertrauen schaffen



VERACITY NEW GENERATION NIPT

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

Validierung für **Einlings- und Zwillingschwangerschaften**

bei IVF Schwangerschaft anwendbar

für Frauen jeden Alters geeignet

robustes Verfahren mit hoher Genauigkeit

KLINISCHER NUTZEN

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.¹ In Kombination mit der pränatalen Ultraschalldiagnostik ermöglichen die nicht-invasiven Verfahren eine sorgfältige Beurteilung der Schwangerschaft und eine Verbesserung der Pränataldiagnostik.

NIPT kann die Anzahl der diagnostischen Punktion für fetale autosomale Aneuploidien der Chromosomen 13, 18 und 21 verringern und die pränatale Detektionsrate für Fehlverteilungen von Geschlechtschromosomen und Mikrodeletionen steigern, die

- nicht immer mit dem mütterlichen Alter assoziiert sind
- oft nicht im Ultraschall oder durch Biomarker detektiert werden
- teilweise häufiger auftreten als einzelne autosomale Aneuploidien²

WELCHE CHROMOSOMENSTÖRUNGEN KANN VERACITY ERKENNEN?

Eine frühe, sichere und akkurate Erkennung von autosomalen Aneuploidien, Fehlverteilungen von Geschlechtschromosomen und Mikrodeletionen erleichtern eine informierte Entscheidung.

AUTOSOMALE ANEUPLOIDIEN

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

GONOSOMALE ANEUPLOIDIEN

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

MIKRODELETIONEN

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

Geschlechtsbestimmung optional

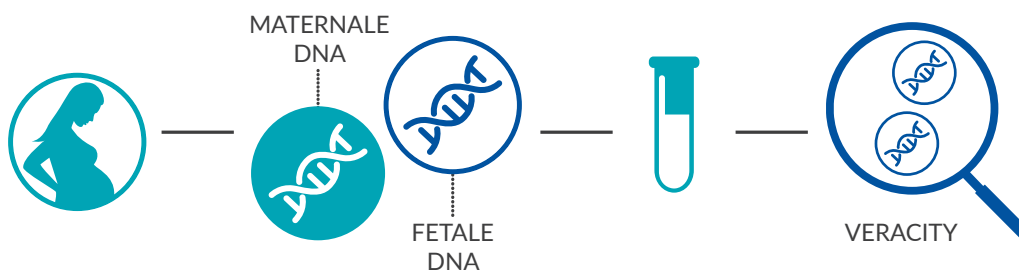
1. Merz E et al. The role of ultrasound in first-trimester screening after the introduction of NIPT as a service of public health insurance - a consensus statement of the Fetal Medicine Foundation (FMF) Germany, *Ultraschall in Med* 2023; 44: 600-605

2. ACOG Committee on Practice Bulletins. "Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities." *Obstetrics & Gynecology*, vol. 136, no. 4, 2020, pp. 859-867.



PROPRIETÄRE TARGETED TECHNOLOGIE

Der VERACITY wurde konzipiert, Defizite anderer NIPT zu vermeiden. VERACITY verwendet die neuartige **Target Capture Enrichment Technologie**, die eine Aneuploidie Detektion sowie die Messung der fetalen Fraktion mit beispielloser Genauigkeit und Zuverlässigkeit ermöglicht.



GEZIELT ANGEREICHERTE GENOMANALYSE

VERACITY verwendet eine proprietäre Technologie, spezifisch entwickelt, genomische Regionen mit komplexer Architektur, die die Testperformance beeinflussen, zu vermeiden. Dadurch werden Limitierungen anderer NIPTs überwunden und Präzision und Genauigkeit des VERACITY gesteigert.

HOHE SEQUENZERTIEFE

Die Sequenzertiefe gibt an, wie oft ein Nukleotid im Genom während der Analyse sequenziert wurde. Der VERACITY erfasst die DNA-Fragmente der gewünschten Region auf einem bestimmten Chromosom. Auf diese Weise ist es möglich, die gewünschten Abschnitte mit einer sehr hohen Sequenzertiefe zu analysieren, was die statistische Genauigkeit der Analyse verbessert und die Sensitivität und die Spezifität erhöht.

AKKURATE MASSUNG DER FETALEN FRAKTION

VERACITY verwendet spezielle Genloci, um die zellfreie DNA (cfDNA) zu quantifizieren. Mit Hilfe einer eigens dafür entwickelten Software wird die Anzahl dieser Loci bestimmt, um die fetale Fraktion exakt zu berechnen. Diese genaue Messung der fetalen Fraktion erhöht die Stabilität und die Zuverlässigkeit des VERACITY.

MULTI ENGINE ANALYSIS PIPELINE

Mit Hilfe eines eigenen bioinformatischen Algorithmus können die Sequenzierdaten, die in jedem Test erzeugt werden, qualitativ und quantitativ kombiniert ausgewertet werden (sog. Multi Engine Analysis). Hierdurch werden Sensitivität und Spezifität der Untersuchung bezüglich Aneuploidien, Mikrodeletionen und der Geschlechtsbestimmung erhöht.

VORTEILE DES VERACITY



WANN KANN DER VERACITY ANGEWENDET WERDEN?

	AUTOSOMALE ANEUPLOIDIEN	GONOSOMALE ANEUPLOIDIEN	MIKRODELETIONEN
Einlingsschwangerschaft	•	•	•
Zwillingsschwangerschaft	•		•
Einlingsschwangerschaft nach IVF	•	•	•
Zwillingsschwangerschaft nach IVF	•		•
Vanishing Twin Schwangerschaft	•		•

Für Patientinnen mit malignen Erkrankungen bzw. malignen Erkrankungen in der Anamnese, mit Knochenmark- oder Organtransplantation oder mit einer kürzlich erfolgten Bluttransfusion ist dieser Test nicht geeignet.

KLINISCHE PERFORMANCE DES VERACITY

AUTOSOMALE TRISOMIEN

Karyotyp	Anzahl	Follow-up	korrekt	Spezifität	NPV
Normal	10280	10280	10280	99.98% (99.93 - 99.998%)	100% (99.96 - 100%)
				Sensitivität	PPV
Trisomie 21	126	44	44	100% (92 - 100%)	100% (92 - 100%)
Trisomie 18	24	10	10	100% (69 - 100%)	100% (69 - 100%)
Trisomie 13	16	7	5	100% (48 - 100%)	71% (29 - 96%)

GONOSOMALE ANEUPLOIDIEN

Karyotyp	Anzahl	Follow-up	korrekt	Spezifität	NPV
Normal	6200	6200	6200	99.95% (99.86 - 99.99%)	100% (99.94 - 100%)
				Sensitivität	PPV
45, X	16	7	4	100% (40 - 100%)	57% (18 - 90%)
47, XXX	6	2	2	-	-
47, XXY	11	4	4	-	-
47, XYY	3	0	-	-	-
48, XXYY	1	1	1	-	-

Kypri et al. "Non-invasive Prenatal Testing of Fetal Chromosomal Aneuploidies: Validation and Clinical Performance of the Veracity Test." Molecular cytogenetics vol. 12 34. 15 Jul. 2019

WIE WIRD VERACITY DURCHGEFÜHRT?



Aufklärung über NIPT
und genetische
Beratung gem. GenDG



Analyse der Probe
im **Medicover
Genetics Labor**



Blutentnahme bei
der Schwangeren



Befund in 5
Arbeitstagen
nach Eingang*



Versand der Probe
per Kurier zu
Medicover Genetics

*In seltenen Fällen führt eine notwendige Wiederholung der Analyse zur Verängerung der Befundrückführungszeit

WAS WIRD DER BEFUNDBERICHT MITTEILEN?



Die fetale Fraktion wird akkurat gemessen und in % angegeben.

Ergebnis (Beispiel)

Chromosom 13: unauffällig, **kein** Hinweis auf eine Trisomie

Chromosom 18: unauffällig, **kein** Hinweis auf eine Trisomie

Chromosom 21: unauffällig, **kein** Hinweis auf eine Trisomie

Geschlechtschromosomale Abberationen: unauffällig, **kein** Hinweis auf eine Aneuploidie

Mikrodeletionen: **kein** Hinweis auf die untersuchten Mikrodeletionen

Geschlecht: **kein** Nachweis Y-chromosomaler DNA, hinweisend auf weibliches Geschlecht

Humangenetische Beurteilung

Ein unauffälliger Befund schließt weder das mögliche Vorliegen anderer genetischer Störungen aus, noch garantiert er ein gesundes Baby.

WAS IST NACH DEM VERACITY ZU TUN?

- Informieren Sie Ihre Patientin über den Befund.
- Führen Sie mit Ihrer Patientin ggfs. eine genetische Beratung durch oder veranlassen Sie diese.
- Klären Sie ein auffälliges NIPT Ergebnis durch eine diagnostische Punktion ab (z.B. durch Amniozentese).

WELCHE VERACITY TESTOPTIONEN SIND VERFÜGBAR?

BASISOPTION

Trisomien 13, 18, 21
+169,03 € bei gegebener Indikation Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV)

ZUSATZOPTIONEN

Geschlechtsbestimmung
+14,55 € Mitteilung durch die verantwortliche ärztliche Person: SSW >12+0, p.c. gem. GenDG

gonosomale Aneuploidien
+49,25 € Monosomie X (Ullrich Turner-Syndrom), Triple X-Konstitution (Trisomie X), XXY-Konstitution (Klinefelter-Syndrom), XYY-Konstitution (Disomie Y), XXYY-Konstitution

Mikrodeletion del22q11.2
+49,25 € z.B. DiGeorge-Syndrom

Mikrodeletionen
+49,25 € del1p36 (1p36 Deletions-Syndrom), del17p11.2 (Smith Magenis-Syndrom), del4p16.3 (Wolf Hirschhorn-Syndrom)

Abrechnung gemäß GOÄ

WEITERE FRAGEN?

Wenn Sie Fragen haben, wenden Sie sich gerne unter nipt-support@medicover.com an uns.

ÜBER UNS

In unseren Laboren in Berlin, Köln und München bieten wir Ihnen maßgeschneiderte Diagnostik aus einer Hand. In unserem akkreditierten Stammhaus in Martinsried bei München decken wir alle großen diagnostischen Fachgebiete unter einem Dach ab: von Humangenetik über Laboratoriumsmedizin, Transfusionsmedizin, Mikrobiologie / Virologie, sowie Pathologie reicht die multidisziplinäre Expertise unseres Instituts. So können wir Ihnen direkt bei vielen Fragestellungen mit unseren erfahrenen Fachärzt:innen und Wissenschaftler:innen beratend zur Seite stehen.

Durch unsere zahlreichen Facharztpraxen bieten wir Ihnen deutschlandweit Zugang zu genetischer Beratung, sei es persönlich in unseren Facharztpraxen in Augsburg, Berlin, Hannover, Kempten, Köln, Martinsried, München sowie Potsdam oder ortsunabhängig und ganz bequem über unser telemedizinisches Angebot.

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH

Tel: +49 89 895578-0

Fax: +49 89 895578-780

www.medicover-diagnostics.de

info@medicover-diagnostics.de



Scannen Sie den QR-Code, um u.a. zu unseren aktuellen Untersuchungsaufträgen aus dem Bereich Gynäkologie und Reproduktionsmedizin zu gelangen.