



NIPT-Newsletter

Dezember 2023

Tel. +41 44 556 33 00
zuweisung@medgen.uzh.ch
probeneingang@medgen.uzh.ch
www.medgen.uzh.ch

Prof. Dr. med. Anita Rauch
anita.rauch@medgen.uzh.ch

PD Dr. phil. Biochem. Beatrice Oneda
beatrice.oneda@medgen.uzh.ch

Liebe Kolleginnen und Kollegen

Wir möchten Sie heute über eine Aktualisierung in unserem NIPT-Angebot informieren. Neu bieten wir zwei unterschiedliche Erweiterungen auf alle Chromosomen an.

Bisher haben wir als Zusatz zum Basis-NIPT die Erweiterung des NIPT auf alle Chromosomen in einem Paket für 350 CHF angeboten, das sowohl den Illumina VeriSeq[®]-NIPT als auch den IMG-NIPT umfasste.

Da manche Patientinnen möglicherweise für einen niedrigeren Preis nur grobe Störungen untersuchen lassen wollen, bieten wir nun separat die Erweiterung des NIPT auf alle Chromosomen nur mittels Illumina VeriSeq[®] NIPT oder mittels Kombination aus Illumina VeriSeq[®]- und IMG-NIPT an.

Der Illumina VeriSeq[®]-NIPT ist gemäss Herstellerangaben in der Lage, Deletionen und Duplikationen ab einer Grösse von 7 Mb mit einer Sensitivität von 74% zu erkennen, was einer Auflösung ähnlich der lichtmikroskopischen Karyotypisierung entspricht.

Der IMG-NIPT hingegen kann auch Mikrodeletionen und Mikroduplikationen ab einer Grösse von ca. 3 Mb aufdecken, einschliesslich der häufigen Mikrodeletion 22q11.2. Die Sensitivität für Mikroaberrationen steigt dabei mit zunehmender fetaler Fraktion. Der IMG-NIPT basiert auf einer Weiterentwicklung des an der Universität Leuven entwickelten genomweiten Tests (Bayindir et al. 2015, Oneda et al. 2020).

Der Mehrwert des IMG-NIPT zeigt sich jedoch vor allem ab einer fetalen Fraktion von 6%, da erst dann Mikroaberrationen sichtbar werden können. Deshalb wird bei der Wahl des Kombinationspaketes als Erweiterung die IMG-NIPT-Analyse erst ab einer fetalen Fraktion von 6% im Illumina VeriSeq[®] durchgeführt und entsprechend berechnet.

Zusammengefasst ergibt sich folgende Neuerung:

Als Zusatz zum Basis-NIPT stehen neu zwei Erweiterungen zur Auswahl:

- 1.) **Einfache Erweiterung** des Basis-Tests auf alle Chromosomen nur mittels Illumina VeriSeq[®]-NIPT (Auflösung ab 7 Mb, vergleichbar mit der lichtmikroskopischen Karyotypisierung), Zusatzkosten 250 CHF.
- 2.) **Kombinations-Paket:** Wie bisher, Erweiterung des Basis-Tests auf alle Chromosomen mittels Illumina VeriSeq[®]- und IMG-NIPT (Auflösung ab ca. 3 Mb, inklusive der Erfassung von grösseren Mikrodeletionen/-Duplikationen wie 22q11.2). Die Zusatzkosten betragen 350 CHF (bei einer fetalen Fraktion unter 6% entfällt der IMG-NIPT und die Zusatzkosten betragen neu dann nur 250 CHF).

Wir möchten uns herzlich für Ihr Vertrauen und die hervorragende Zusammenarbeit bedanken. Für eventuelle Fragen oder Unklarheiten stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüssen

Prof. Dr. med. Anita Rauch
Direktorin

PD Dr. phil. Biochem. Beatrice Oneda
Abteilungsleiterin Chromosomendiagnostik

Beilage:

- Neues Anmeldeformular NIPT