

Faktenblatt Testgüte

Im Rahmen von klinischen Studien werden Sensitivität und Spezifität eines Tests ermittelt um die Testgüte zu beschreiben. Davon abhängig können über den positiven bzw. negativen prädiktiven Wert Aussagen darüber getroffen werden, wie wahrscheinlich durch das Ergebnis ein betroffenes bzw. nicht betroffenes Kind richtig klassifiziert wird oder ob es sich möglicherweise um ein falsch positives oder falsch negatives Ergebnis handelt.

Sensitivität

Die Wahrscheinlichkeit, mit der ein von einer Chromosomenveränderung betroffenes Kind korrekt als auffällig [»echt positiv«] klassifiziert wird.

Spezifität

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein nicht betroffenes Kind korrekt als unauffällig klassifiziert wird [»echt negativ«].

Falsch positives Ergebnis

Ein als auffällig klassifiziertes Ergebnis bei einem nicht von einer Chromosomenveränderung betroffenen Kind.

Falsch negatives Ergebnis

Ein als unauffällig klassifiziertes Ergebnis bei einem von einer Chromosomenveränderung betroffenen Kind.

Positiv prädiktiver Wert (PPW)

Die Wahrscheinlichkeit, bei einem auffälligen Testergebnis tatsächlich betroffen zu sein. Hierbei ändert sich der PPW in Abhängigkeit der Prävalenz der jeweiligen Chromosomenveränderung. Beispielsweise steigt der PPW für Trisomie 21 mit dem mütterlichen Alter an, da auch die Prävalenz altersabhängig zunimmt. Für sehr seltene Chromosomenveränderungen hingegen sinkt der PPW, je seltener die Veränderung vorkommt.

Negativ prädiktiver Wert (NPW)

Die Wahrscheinlichkeit, bei einem unauffälligen Testergebnis tatsächlich nicht betroffen zu sein.

Für die Berechnung der individuellen, altersabhängigen PPW und NPW Ihrer Patientinnen für die jeweiligen Chromosomenveränderungen empfehlen wir die Nutzung des kostenlosen Online-Tools:
www.perinatalquality.org/vendors/nsgc/nipt

Testgüte von PreNata® NIPT

Die bei PreNata® NIPT verwendete VeriSeq™ NIPT Solution v2 von illumina erkennt 99% der häufigsten autosomalen chromosomalen Veränderungen (Trisomie 13, 18 und 21) mit einer Sensitivität von über 99%. Eine solche Veränderung kann zudem mit einer Spezifität von über 99% ausgeschlossen werden [Tabelle 1]. PreNata® NIPT erfüllt somit die in der Mutterschaftsrichtlinie geforderte Testgüte. Seltene autosomale Aneuploidien werden mit einer Sensitivität von 96,4% und einer Spezifität von über 99% ebenfalls mit einer hohen Wahrscheinlichkeit zuverlässig ausgeschlossen oder bestätigt [Tabelle 1]. Sowohl die Bestimmung des kindlichen Geschlechts als auch die Untersuchung der Gonosomen bezüglich einer Aneuploidie konnten Übereinstimmungen von über 90% im Vergleich mit zytogenetischen Untersuchungen erreicht werden [Tabelle 2].

→ Fortsetzung Rückseite

Faktenblatt Testgüte

Tabelle 1 Sensitivität und Spezifität von VeriSeq NIPT Solution v2¹

	Trisomie 21 ^c	Trisomie 18	Trisomie 13	Seltene autosomale Aneuploidien (RAA) ^d	Partielle Duplikationen und Deletionen ≥ 7 Mb	Beliebige Anomalie ^e
Sensitivität^a	> 99,9% [130/130]	> 99,9% [41/41]	> 99,9% [26/26]	96,4% [27/28]	74,1% [20/27]	95,5% [318/333]
Zweiseitiges 95%-KI ^b	97,1%, 100%	91,4%, 100%	87,1%, 100%	82,3%, 99,4%	55,3%, 86,8%	92,7%, 97,3%
Spezifität	99,90% [1.982/1.984]	99,90% [1.995/1.997]	99,90% [2.000/2.002]	99,80% [2.001/2.005]	99,80% [2.000/2.004]	99,34% [1.954/1.967]
Zweiseitiges 95%-KI ^b	99,63%, 99,97%	99,64%, 99,97%	99,64%, 99,97%	99,49%, 99,92%	99,49%, 99,92%	98,87%, 99,61%

^a Der Bericht mit der grundlegenden Screening-Performance umfasst T21, T18 und T13. Nicht enthalten sind 16 Proben mit bekannten Mosaiken sowie, ausschließlich beim genomweiten Screening, 49 weitere Proben mit Anomalien. Die genomweite Screening-Performance wird für RAAs sowie partielle Duplikationen und Deletionen angegeben.

^b KI basiert auf der Score-Methode nach Wilson

^c Sieben Zwillingsschwangerschaften korrekt als T21 ermittelt, nicht in der Tabelle enthalten

^d RAA ohne die Chromosomen 21, 18 und 13

^e Beliebige Anomalie umfasst Proben aus grundlegenden und genomweiten SCA-Screenings.

Tabelle 2 Übereinstimmung der Ergebnisse von VeriSeq NIPT Solution v2 zur Klassifizierung zur Klassifizierung des Geschlechts des Fetus mit klinischer Referenz¹

Ergebnisse von VeriSeq NIPT Solution v2	Ergebnis der körperlichen Untersuchung der Neugeborenen		Zytogenetische Ergebnisse					
	weiblich	männlich	XX	XY	XO	XXX	XXY	XYX
Übereinstimmung in Prozent	100%	100%	100%	100%	90,5%	100%	100%	91,7%

Referenzen

- 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; doi: 10.1093/clinchem/hvab067

Weiterführende Literatur

Flöck et al.; Non-invasive prenatal testing (NIPT): Europe's first multicenter post-market clinical follow-up study validating the quality in clinical routine; Arch Gynecol Obstet; 2017; 296(5): 923-928

Snyder et al.; Follow-up of multiple aneuploidies and single monosomies detected by noninvasive prenatal testing: implications for management and counseling; Prenatal Diagnosis 2016, 36, 203-209; doi: 10.1002/pd.4778

Borth et al.; Analysis of cell-free DNA in a consecutive series of 13,607 routine cases for the detection of fetal chromosomal aneuploidies in a single center in Germany; Archives of Gynecology and Obstetrics [2021] 303: 1407-1414; doi: 10.1007/s00404-020-05856-0