



Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)
*Information für
werdende Mütter*



Liebe Schwangere,

als werdende Mutter befinden Sie sich wahrscheinlich in einer der emotionalsten Phasen Ihres Lebens. Glück, Erwartung, aber auch Unsicherheiten begleiten eine Schwangerschaft.

Für viele werdende Eltern gewinnt bald nach der freudigen Nachricht über eine bestehende Schwangerschaft das Thema **Gesundheit Ihres Ungeborenen** an Bedeutung. Über die klassische Schwangervorsorge hinaus berät Sie Ihr Arzt gerne über weitere diagnostische Möglichkeiten, das Wohlergehen Ihres ungeborenen Kindes zu schützen, aber auch **auf tretende Risiken** frühzeitig zu erkennen.

Mittlerweile gibt es zuverlässige Methoden, um **chromosomale Veränderungen** beim Feten festzustellen. Bislang zählten hierzu diagnostische Untersuchungen wie z. B. die Fruchtwasserentnahme (Amniozentese, AC) oder Mutterkuchenpunktion (Chorionzottenbiopsie, CVS). Obwohl sich die **Komplikationsrate** der **invasiven Eingriffe** stetig verringert hat, bergen sie noch immer ein **Fehlgeburtsrisiko** von 0,3 – 1 %. Mithilfe des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) kann das Risiko für die häufigsten fetalen Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18, 13 und ggf. Störungen der Anzahl der Geschlechtschromosomen) bestimmt werden. Gegebenenfalls ist dadurch ein **invasiver Eingriff** bei einem auffälligen Ersttrimester-Screening (ETS) **vermeidbar**.

Der NIPT Prenatalis® ermöglicht **aus einer einzigen mütterlichen Blutprobe** die zuverlässige Detektion bestimmter fetaler Chromosomenstörungen. Der Test ist auch bei Zwilligsschwangerschaften durchführbar. Zudem kann mithilfe des Tests das Geschlecht des Ungeborenen festgestellt werden, die Mitteilung des Geschlechts darf laut Gendiagnostikgesetz (GenDG) aber erst ab der 14. Schwangerschaftswoche (p. m. postmenstrual) erfolgen.



Wann wird der Test empfohlen?

- Mütterliches Alter ≥ 35 Jahre (Trisomie-Risiko)
- Auffällige Laborwerte im Rahmen des Ersttrimester-Screenings
- Auffälliger Ultraschall
- Auffällige Familienanamnese
- Vorangegangene Schwangerschaft mit einer fetalen Chromosomenstörung (Chromosom 21, 18, 13)

Wie läuft der Prenatalis®-Test ab?

Da es sich bei dem Prenatalis®-Test um eine **genetische Untersuchung im Sinne des Gendiagnostikgesetzes** (GenDG) handelt, unterliegt dieser bestimmten Richtlinien. Ihr betreuender Arzt informiert Sie gerne über den Ablauf und das Prinzip sowie die Vorteile des Tests, die Ihnen Prenatalis® gegenüber anderen Methoden der Pränataldiagnostik bietet.

In 3 Schritten zum Befund:



1. Aufklärung und genetische Beratung

Umfassende Aufklärung und eine (fachgebundene) genetische Beratung erfolgen durch eine ärztliche Person, die über eine entsprechende Qualifikation verfügt. Diese verantwortliche ärztliche Person bleibt während der gesamten Durchführung des Prenatalis®-Tests Ihr Hauptansprechpartner.

Sollte Ihr betreuender Arzt die genetische Beratung nicht selbst durchführen können, unterstützen wir Sie gerne bei der Suche nach einer genetischen Beratungsstelle in Ihrer Nähe.



2. Blutentnahme

Nach Ihrer schriftlichen Einwilligung erfolgt die Blutentnahme (10 ml) bei Ihrem betreuenden Arzt.





3. Analyse

Die Blutprobe wird in speziellen Versandboxen über einen Kurierdienst an das MVZ Martinsried versandt und mit hochmodernen Analyseverfahren untersucht.



Befund

Nach ca. 8 – 10 Werktagen* (bei Prenatalis®-Prior in 5 Werktagen) bekommt Ihr Arzt den Befund übermittelt und kann das Ergebnis sowie alle offenen Fragen persönlich mit Ihnen klären.

*Werktage: Montag – Freitag

Wie lassen sich fetale chromosomale Störungen im mütterlichen Blut feststellen?

Im mütterlichen Blut zirkulieren freie **DNA** (Erbgut)-**Fragmente kindlichen Ursprungs**, die im Wesentlichen vom Mutterkuchen stammen. Nach Isolierung der Fragmente aus dem mütterlichen Blut lassen sich mittels moderner Analyseverfahren anhand der zellfreien DNA zahlenmäßige Abweichungen von der normalen Anzahl von 46 Chromosomen feststellen.

Welche Vorteile bietet der Prenatalis®-Test?

- **Frühzeitige Risikoabschätzung** (Durchführung ab der 10. SSW) für Trisomie 21, 18 und 13 oder Störungen der Geschlechtschromosomen
- **Vermeidung des Risikos einer invasiven Diagnostik** bei entsprechender Indikation

- Durchführung auch bei **Zwillingsschwangerschaften** und **in-vitro-Fertilisierung**
- **Qualitätsauszeichnung** durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS)
- Durchführung und Auswertung des Tests ausschließlich in **Deutschland**
- Befundung und Beratung in einem **ärztlich geführten Labor**

Welche Grenzen gibt es?

Mithilfe des Prenatalis®-Tests werden die häufigsten Trisomien (21, 18, 13) sowie Störungen der Chromosomen X und Y mit einem Höchstmaß an Genauigkeit erfasst. **Seltene Chromosomenveränderungen** (z. B. kleine Bruchstückverluste oder Umbauten der Chromosomen sowie Mosaik und Mutationen einzelner Gene) können derzeit **nicht nachgewiesen** werden.

In seltenen Fällen kann es vorkommen, dass die Analyse aufgrund einer zu geringen Menge an fetaler DNA kein auswertbares Ergebnis liefert und der Test nach einer erneuten Blutentnahme wiederholt werden muss.

Brauchen Sie mehr Informationen?

Weiterführende Informationen finden Sie unter www.prenatalis.de.



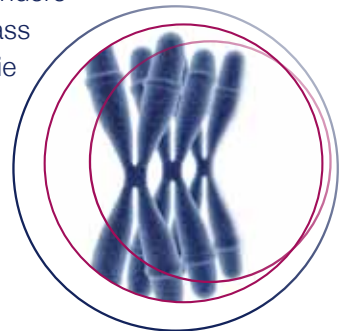
Was ist eine Trisomie?

Jeder Mensch besitzt **23 Chromosomenpaare**, d. h. **46 einzelne Chromosomen**, die genetische Information (DNA) enthalten und jeweils zur Hälfte von der Mutter und vom Vater stammen. Ist ein bestimmtes Chromosom dreifach statt normalerweise zweifach vorhanden, liegt eine Trisomie vor. Trisomien treten mit zunehmendem Alter der Mutter häufiger auf und können eine kindliche **Entwicklungsstörung** bis hin zu einer **reduzierten Lebenserwartung** des Kindes zur Folge haben.

Trisomie 21, das sog. **Down Syndrom** (betrifft 1 von 700 Neugeborenen), zählt zu den häufigsten chromosomalen Störungen. Hier liegt eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 21 vor. Betroffene weisen eine schwache bis mäßige geistige und körperliche Entwicklungsstörung auf. Weiterhin können angeborene Herzfehler auftreten. Die Lebenserwartung ist verringert.

Trisomie 18 wird durch eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 18 verursacht und ist bekannt als **Edwards-Syndrom**. Betroffene Kinder haben häufig angeborene Herzfehler und andere Beeinträchtigungen, die ihre Lebenserwartung deutlich verringern. Die Häufigkeit von Trisomie 18 beträgt ca. 1 von 5.000 Geburten.

Trisomie 13 geht einher mit einem zusätzlichen Chromosom 13 und ist mit dem **Patau-Syndrom** assoziiert. Neugeborene mit Trisomie 13 weisen häufig angeborene Herzfehler und andere starke Beeinträchtigungen auf, die dazu führen, dass sie das zweite Lebensjahr meist nicht erreichen. Die Häufigkeit von Trisomie 13 beträgt ca. 1 von 6.000 Geburten.

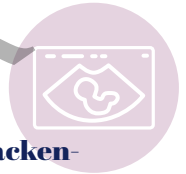


Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen

Die Geschlechtschromosomen X und Y bestimmen das Geschlecht eines Menschen. **Störungen der X- und Y-Chromosomen** treten bei fehlenden, zusätzlichen oder unvollständigen Kopien eines Geschlechtschromosoms auf. Zu den Syndromen, denen eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen zugrunde liegt, zählen u. a. das Klinefelter-Syndrom (XXY) und das Ullrich-Turner-Syndrom (XO), auch Monosomie X genannt.

Ersttrimesterscreening (ETS)

In den ersten drei Schwangerschaftsmonaten kann mittels **Nackenfaltentransparenzmessung** über Ultraschall und der **Bestimmung zweier biochemischer Werte** aus dem mütterlichen Blut ein Risikofaktor für eine Chromosomenanomalie des Ungeborenen ermittelt werden.



MUSTER

überreicht durch:

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



In Zusammenarbeit mit der

