



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg)
Dr. med. K. Hörtnagel

Prof. Dr. med J.-U. Walther
Dr. Univ. Verona M. Cohen

Dr. med. D. Wahl

Ä. i. Weiterbildung

Dr. med. L. Peterson
Dr. med. F. Maier

Reproduktionsgenetik

Dr. rer. nat. A. Wagner
Dr. rer. nat. Th. Harasim

NIPT Labor

Dr. rer. nat. Th. Harasim

Patientendaten

Nachname, Vorname

Geburtsdatum

Straße

PLZ, Wohnort

Telefon

Wichtige Hinweise

NIPT und damit auch der VERACITY-Test sind derzeit keine Regelleistungen und werden daher nur auf Antrag von den gesetzlichen und privaten Krankenkassen erstattet. Da NIPT den Regelungen des GenDG unterliegt, ist dieses Formular als Untersuchungsauftrag nur in Verbindung mit einer unterschriebenen Einwilligungserklärung (s. Rückseite) und einer Genetischen Beratung gültig!

Befundübermittlung: Ausschließlich an die verantwortliche ärztliche Person

Einwilligungserklärung auf der Rückseite

Testoptionen

Einlingsschwangerschaft (Abrechnung gem. GOÄ)

- Trisomien 13, 18, 21 229,00 €
- Trisomien 13, 18, 21 + geschlechtschromosomale Aberrationen 269,00 €
- Trisomien 13, 18, 21 + geschlechtschromosomale Aberrationen + Mikrodeletionen (del22q11.2, del1p36, del17p11.2, del4p16.3) ¹⁾ 299,00 €

Zwillingsschwangerschaft/Vanishing Twin (Abrechnung gem. GOÄ)

- Trisomien 13, 18, 21 229,00 €
- Trisomien 13, 18, 21 + Mikrodeletionen (s.o.) ¹⁾ 299,00 €

Ja, ich möchte eine Geschlechtsmitteilung (erst nach SSW >12+0, p.c. gem. GenDG)

Absenderdaten

Praxis/Klinik

Verantw. ärztliche Person

Straße

PLZ, Wohnort

Telefon/Fax/E-Mail

Untersuchungsmaterial

2 x 10 ml venöses Blut (BCT Röhrchen werden gestellt) Abnahmedatum: _____ Entnahmezeitpunkt: _____ Wiederholungsuntersuchung: Ja Nein

Hinweis: Das Untersuchungsmaterial (nicht einfrieren!) sollte innerhalb von 72 Stunden nach Entnahme im Labor eintreffen.

Blutröhrchen ohne beschriftetes Barcode-Etikett müssen verworfen werden!

Klinische Angaben und Untersuchungsindikationen (nachstehende Angaben sind Pflichtfelder, unvollständig ausgefüllte Untersuchungsaufträge können nicht bearbeitet werden!)

Schwangerschaftswoche (Woche + Tag): +

Körpergewicht (vor Schwangerschaft): kg

Größe: cm

Medikation mit Heparin-Derivaten während der Schwangerschaft

Angaben zur Schwangerschaft

1 Fetus 1 Fetus + vanished Twin (Blutentnahme 4 Wochen nach dem Absterbe-Zeitpunkt) 2 Feten ⇨ Monochorial

Dichorial

IVF Schwangerschaft Transfer eines Einzelembryos oder mehrerer Embryonen ____

ICSI Schwangerschaft

Untersuchungsindikationen

erhöhtes Risiko vor der Schwangerschaft auffälliger Ultraschall Mütterliches Alter (≥ 35 Jahre): Jahre Sonstiges: _____

Patientenhistorie

genetisch bedingtes erhöhtes Aneuploidie-Risiko (z.B. elterliche Robertsonsche Translokation mit Chromosom 21 oder 13)

vorangegangene Schwangerschaften/Fehlgeburten mit Chromosomenstörungen

auffälliges Ersttrimester-Screening (ETS Risikoberechnung):

Einlingsschwangerschaft Zwillingsschwangerschaft

Auffälliger Ultraschallbefund: _____

Risikoberechnung nach FMF UK FMF Deutschland

Trisomie 21: 1:

Trisomie 18: 1:

Trisomie 13: 1:

Mögliche Resultate des VERACITY-Tests

Auffällig: Es liegt mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Aneuploidie der Chromosomen 21, 18, 13, eine gonosomale Aberration oder ein DiGeorge-, 1p36-, Smith-Magenis- oder Wolf-Hirschhorn-Mikrodeletions-Syndrom vor. In diesem Fall wird empfohlen, das Ergebnis durch eine invasive Pränataldiagnostik (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) zu bestätigen.

Unauffällig: Es liegt mit hoher Wahrscheinlichkeit **keine** Aberration der Chromosomen 21, 18, 13, X oder Y oder der DiGeorge-, 1p36-, Smith-Magenis- oder Wolf-Hirschhorn-Mikrodeletion-Region vor.

Grenzen des VERACITY-Tests: Es werden nur die Chromosomen 21, 18, 13 sowie ggf. die Chromosomen X bzw. Y oder die DiGeorge-, 1p36-, Smith-Magenis- oder Wolf-Hirschhorn-Mikrodeletions-Region untersucht. Der Test ist derzeit nicht für die Erkennung von Triploidien oder Mosaiken validiert. In seltenen Fällen ist das Ergebnis nicht auswertbar und die Analyse muss wiederholt werden. In sehr seltenen Fällen kann das Phänomen eines „Vanishing Twin“ ein falsches Ergebnis liefern. Bei fraglichen und eindeutig auffälligen Resultaten **muss** das Ergebnis durch eine invasive Pränataldiagnostik bestätigt werden. Grundsätzlich können falsch-negative- ebenso wie falsch-positive Ergebnisse nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden. Aus statistischen Gründen ist bei Schwangerschaften mit niedrigerem Risiko mit einem niedrigeren positiv prädiktiven Wert zu rechnen.

¹⁾ Ein Screening auf Mikrodeletionen [VERACITY: del22q11.2 (z. B. DiGeorge-Syndrom), del1p36, del17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom), del4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)] wird derzeit von den Fachgesellschaften nicht empfohlen, die Untersuchung auf Aberrationen der Geschlechtschromosomen nur nach eingehender Beratung (Kozlowski P. et al, Ultraschall in Med, 40:176-193, 2019).

**Einverständniserklärung der Patientin**

VERACITY ist ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) zur Detektion einer Trisomie 13, 18 oder 21 und auf Anfrage auch von geschlechtschromosomalen Aberrationen, bestimmten Mikrodeletionen (DiGeorge-, 1p36 Deletions-, Smith-Magenis- und Wolf Hirschhorn-Syndrom) sowie des fetalen Geschlechts. Die Analyse erfordert eine venöse Blutentnahme (2 x 10 ml) bei der Schwangeren.

VERACITY kann frühestens in der 10. Schwangerschaftswoche sowohl bei Einlings- und Zwillingschwangerschaften als auch bei durch in-vitro-Fertilisation (IVF) entstandenen Schwangerschaften eingesetzt werden. Zwillingschwangerschaften, bei welchen ein Fetus abgestorben ist (sog. Vanishing Twin), können nach der 10. Schwangerschaftswoche und frühestens 4 Wochen nach dem Zeitpunkt des Absterbezeitpunkts untersucht werden. Die Angabe von Informationen zur Anzahl der Feten oder einer IVF-Anwendung sind zwingend erforderlich und haben Einfluss auf die jeweilige Testanalyse. Geschlechtschromosomale Aberrationen können bei Zwillingschwangerschaften und Schwangerschaften mit abgestorbenem Zwilling nicht detektiert werden. Patientinnen mit nachgewiesener Tumorerkrankung oder bei familiär-erhöhtem Tumorriskiko sowie Empfänger einer Knochenmarks- oder Organtransplantation sind nicht für den VERACITY geeignet. Sollte eine unzureichende Menge an fetaler DNA im mütterlichen Blut nachgewiesen werden (sog. zu **geringer fetale Fraktion**), kann die Blutabnahme zu einem späteren Zeitpunkt während der Schwangerschaft erneut durchgeführt werden (empfohlene Wartezeit nach initialer Blutabnahme mindestens 3 Wochen).

Der VERACITY-Test ist für den Nachweis von Mosaiken, Triploidien, partiellen Trisomien oder Translokationen nicht geeignet bzw. validiert. Ist das VERACITY-Ergebnis bei einer Zwillingschwangerschaft positiv, so lässt dies auf ein erhöhtes Risiko für eine chromosomale Störung für mindestens einen der beiden Feten rückschließen. Bei Zwillingschwangerschaften deutet der Nachweis von Y-chromosomaler DNA auf die Anwesenheit von mindestens einem männlichen Zwilling hin. Obwohl VERACITY eine hohe Präzision aufweist, sind falsch-positive und falsch-negative Ergebnisse möglich. Dies kann sowohl auf technischen als auch auf biologischen Ursachen beruhen (z. B. auf die Plazenta begrenzte Mosaik - „CPM, confined placental mosaicism“ - oder andere Arten von Mosaiken, mütterliche konstitutionelle oder somatische chromosomale Aberrationen, detektierbare cfDNA von einem Vanished Twin oder andere seltene molekulare Konstellationen). Der NIPT kann nicht alle Deletionen, welche mit einem definierten Mikrodeletionssyndrom assoziiert sind, nachweisen; zwar wurde VERACITY für Deletionen, welche über die gesamte Länge des typischen, genomischen Deletionsbereich kartieren, validiert, jedoch sind auch kleinere und kryptische Deletionen möglich, welche eventuell nicht detektiert werden können. **VERACITY ist kein diagnostischer, sondern ein Screening-Test. Die Ergebnisse sollten immer in der Zusammenschau mit weiteren klinischen Kriterien betrachtet werden.** Der einsendende Arzt ist für die genetische Beratung vor und nach Durchführung des Tests verantwortlich. Dies umfasst auch eine Beratung bezüglich zusätzlich notwendiger invasiver Pränataldiagnostik. Es wird dringend empfohlen, ein positives Testergebnis durch eine Fruchtwasseruntersuchung bestätigen zu lassen.

Das eingesandte Probenmaterial wird zur Durchführung des VERACITY-Tests gemäß den Angaben dieses ausgefüllten Untersuchungsformulars verwendet. Die MVZ Martinsried GmbH führt keine zusätzlichen klinischen Tests durch, wenn diese nicht ausdrücklich verlangt werden. Es ist jedoch möglich, dass das eingesandte Probenmaterial nicht vollständig für die Analyse verbraucht wird. Die MVZ Martinsried GmbH nutzt überzähliges Probenmaterial anonymisiert für die Qualitätssicherung und/oder zur Beantwortung wissenschaftlicher Fragen. Mit Ihrer unten stehenden Unterschrift erteilen Sie die Erlaubnis, diese Probe zu diesem Zweck zu verwenden. Das bedeutet, dass nach Durchführung des Tests alle persönlichen Daten und weitere Details vernichtet und Probe und Test-Ergebnisse anonymisiert werden. Persönlichen Daten werden in Studien oder Veröffentlichungen ebenfalls nicht verwendet. Genetische Daten, die auf den in Deutschland befindlichen Cloud-Server hochgeladen werden müssen, werden nicht mit dem Patientennamen oder dem jeweiligen Geburtsdatum versehen.

Einwilligungserklärung zur Durchführung des VERACITY-Tests gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das GenDG (§10) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie bei vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine genetische Beratung. Bitte lesen Sie die Einwilligungserklärung sorgfältig durch und nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- gemäß GenDG (§9) von dem verantwortlichen Arzt über Art, Zweck, Umfang, Möglichkeiten, Aussagekraft und Grenzen des VERACITY-Tests aufgeklärt wurde, dies verstanden habe und ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen;
- verstanden habe, dass es sich bei dem Test nicht um ein diagnostisches Verfahren handelt (wie eine Chromosomenanalyse), sondern um ein statistisches (Risikoberechnung);
- eine Mitteilung über das fetale Geschlecht gemäß GenDG §15 Abs. 1 erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche erhalten kann;
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (venöse Blutentnahme) und der Durchführung des VERACITY-Tests einverstanden bin;
- mit der Datenanalyse auf einem in Deutschland befindlichen Cloud-Server einverstanden bin;
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe;
- mein Probenmaterial verschlüsselt (anonymisiert) für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle.

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- mir nur die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in Rechnung gestellt werden,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- ein unauffälliges Ergebnis eine Chromosomenstörung nicht vollkommen ausschließt.

Ort, Datum

X

Unterschrift der Patientin

Aufklärung und genetische Beratung zum VERACITY-Test gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG).

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass

- die Schwangere gemäß GenDG (§9) über den VERACITY-Test aufgeklärt wurde,
- die Schwangere gemäß GenDG (§10) genetisch beraten wurde.

Ort, Datum

X

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Pflichtfeld: SEPA-Lastschriftverfahren - von der Patientin auszufüllen

Ich ermächtige die MVZ Martinsried GmbH, die Kosten für den VERACITY-Test von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die vom MVZ Martinsried GmbH auf meinem Konto gezogene Lastschrift einzulösen.

Hinweis: Ich kann innerhalb von 8 Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrags verlangen. Es gelten dabei die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.

Name (Kontoinhaber) _____

IBAN _____

Adresse _____

BIC _____

Kreditinstitut _____

Ort, Datum

X

Unterschrift des Kontoinhabers