



NICHT-INVASIVER PRÄNATAL-TEST (NIPT)

INFORMATION FÜR SCHWANGERE



— VERACITY

- kann ab der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden
- ist sowohl bei Einlings- als auch bei Zwillingsschwangerschaften geeignet
- ist auch bei IVF-Schwangerschaften anwendbar
- wird vor allem aufgrund seiner sehr hohen Genauigkeit und Reproduzierbarkeit eingesetzt.

— Durch VERACITY erkennbare Chromosomenstörungen

Autosomale Aneuploidien

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

Gonosomale Aneuploidien

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

Mikrodeletionen

Mikrodeletion 22q11.2 / DiGeorge-Syndrom
 Mikrodeletion 1p36 / 1p36 Deletion-Syndrom
 Mikrodeletion 17p11.2 / Smith-Magenis-Syndrom
 Mikrodeletion 4p16.3 / Wolf-Hirschhorn-Syndrom

— Kontaktperson

Überreicht durch:



— Kontakt

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



MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
 82152 Martinsried

Tel: +49 89 89 55 78 - 0
 Fax: +49 89 89 55 78 - 780
 info@medizinische-genetik.de

— Nicht-invasiver Pränatal-Test (NIPT)

Als werdende Mutter wünschen Sie sich vor allem, dass Ihr Kind gesund sein wird. Sie vermeiden Risiken und möchten schon so früh wie möglich wissen, wie es Ihrem erwarteten Kind geht. Sie machen sich auch Gedanken über mögliche Chromosomenfehler und möchten hierzu gerne Gewissheit.

Mittlerweile gibt es zuverlässige Methoden, um während der Schwangerschaft sichere Hinweise auf Chromosomenveränderungen zu erhalten, ohne in den Schwangerschaftsverlauf einzugreifen:

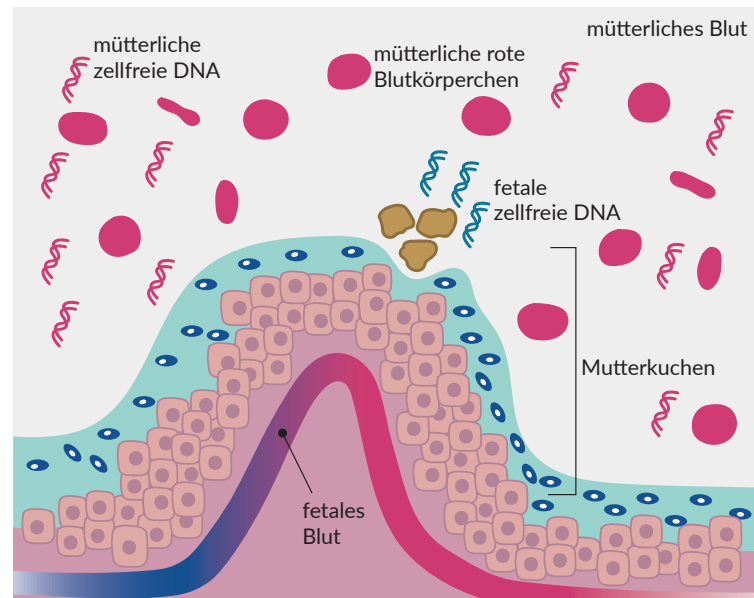
Im Blut der Schwangeren zirkuliert neben der zellfreien mütterlichen DNA auch genetisches Material vom Ungeborenen, die sogenannte zellfreie „fetale“ DNA, die aus dem Mutterkuchen in das mütterliche Blut gelangt (Abb.). Aus einer Blutprobe der Schwangeren kann ab der 10. Schwangerschaftswoche (SSW) nach Ausbleiben der Regelblutung (p.m.) diese DNA isoliert und auf definierte Chromosomenfehler untersucht werden. Dies sind Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13, Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen sowie bestimmte Verluste kleiner Chromosomenabschnitte (Mikrodeletionen), die nennenswerte Entwicklungsstörungen verursachen können. Das chromosomale Geschlecht des erwarteten Kindes kann ab der 14. SSW p.m. mitgeteilt werden.

Wann ist der Test sinnvoll?

Besondere Gründe für die Testung auf Chromosomenfehler sind das Alter der Schwangeren, ein auffälliges Ergebnis des Erst-Trimester-Screenings mit Hinweis auf eine der durch Veracity erkennbaren Chromosomenstörungen. Auf Wunsch kann selbstverständlich jede Schwangere den Test durchführen lassen, auch wenn Sie Zwillinge erwartet oder eine Kinderwunschbehandlung durchgeführt wurde.

Weitere Informationen zum Veracity-NIPT finden Sie auf unserer Website.

Ob der NIPT für Sie in Frage kommt und was Sie für sich und Ihr heranwachsendes Kind erwarten können, besprechen Sie am besten mit Ihrer Frauenärztin/Ihrem Frauenarzt. Spezielle Fragen können in einer humangenetischen Beratung und/oder bei einer psychosozialen Beratungsstelle geklärt werden.



Wie läuft der Veracity-Test ab?

Wenn Sie sich für den Veracity-NIPT und den gewünschten Umfang entschieden haben, kann nach Bestimmung der SSW und schriftlicher Einwilligung gem. Gendiagnostikgesetz die Blutentnahme durchgeführt werden. Die Blutprobe wird so schnell wie möglich zum untersuchenden Labor transportiert. Nach ca. 5 Werktagen erhält Ihre behandelnde Ärztin/Ihr Arzt den Befund und informiert Sie.

Welches Ergebnis ist möglich?

Der Befund ist entweder „unauffällig“ oder „auffällig“, in seltenen Fällen kann eine Probe auch einmal „nicht auswertbar“ sein, dann kann die Blutentnahme wiederholt werden.

Was bedeutet „NIPT unauffällig“ (negativer prädiktiver Wert) für das erwartete Kind?

Die getesteten Chromosomenanomalien sind mit hoher Sicherheit ausgeschlossen. Andere Ursachen für mögliche Erkrankungen des Ungeborenen können durch diesen Test nicht erkannt werden.

Was bedeutet „NIPT auffällig“ (positiver prädiktiver Wert) für das erwartete Kind?

Der auffällige Chromosomenbefund spricht für diese Chromosomenanomalie beim Feten. Der Befund muss an einer invasiv entnommenen Untersuchungsprobe des Feten (bevorzugt Amnionzellen) überprüft werden. Das weitere Vorgehen ist immer individuell und wird in Abstimmung zwischen Pränatalmedizin und Humangenetik und der Schwangeren durchgeführt.