

AUFKLÄRUNG ZUR DURCHFÜHRUNG DES VERACITY NIPT

Sehr geehrte Schwangere,

der nicht-invasive Pränataltest VERACITY bietet die Möglichkeit, ab der vollendeten 9. Schwangerschaftswoche das Vorliegen von spezifischen Chromosomenstörungen bei Ihrem heranwachsenden Kind festzustellen.

Vor der Durchführung des Tests und der dafür notwendigen venösen Blutentnahme ist es wichtig, dass Sie für eine informierte Entscheidung die Möglichkeiten und Grenzen sowie die Risiken dieser Testmethode verstanden haben.

1. ABLAUF DES VERACITY

Zuerst werden Sie von Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin umfassend informiert und genetisch beraten. Nach Klärung etwaiger Fragen unterzeichnen Sie die Einverständniserklärung für den Test. Danach nimmt Ihr Arzt/Ihre Ärztin Ihnen ca. 20 ml Blut ab. Dieses Blut wird an das zuständige ärztliche Labor geschickt. Nach Eingang Ihrer Blutprobe im Labor schließt sich nach erfolgreicher Qualitätskontrolle die Testbearbeitung durch qualifizierte Mitarbeiter:innen unter ärztlicher Kontrolle an. Ihr Arzt/Ihre Ärztin erhält das Testergebnis je nach gewählter Test-Option schnellstmöglich als ärztlich validiertes Gutachten übermittelt. Er wird Sie über das Testergebnis informieren.

Aktuelle Testlaufzeiten finden Sie unter www.veracity-nipt.de.

2. WAS KANN DER VERACITY LEISTEN?

Der VERACITY kann spezifische Zugewinne und Verluste von ganzen Chromosomen (= Trisomien und Monosomien) bzw. Verluste von kleinen Chromosomenfragmenten (Mikrodeletionen) nachweisen.

VERTEILUNGSSTÖRUNGEN DER CHROMOSOMEN 13, 18 UND 21

Kommt ein spezifisches Chromosom in den Zellen dreimal statt wie üblich zweimal vor, nennt man dies eine „Trisomie“. Nur sehr wenige Trisomien sind mit dem Überleben des heranwachsenden Kindes vereinbar.

Kinder mit Trisomien zeigen in der Regel auch eine spezielle Kombination von Entwicklungsstörungen, die als Syndrom bezeichnet werden. Die individuelle klinische Ausprägung der einzelnen Merkmale kann jedoch sehr variabel sein.

Kommt ein spezifisches Chromosom in den Zellen einmal statt wie üblich zweimal vor, nennt man dies eine „Monosomie“. Monosomien sind in der Regel nicht mit dem Über-

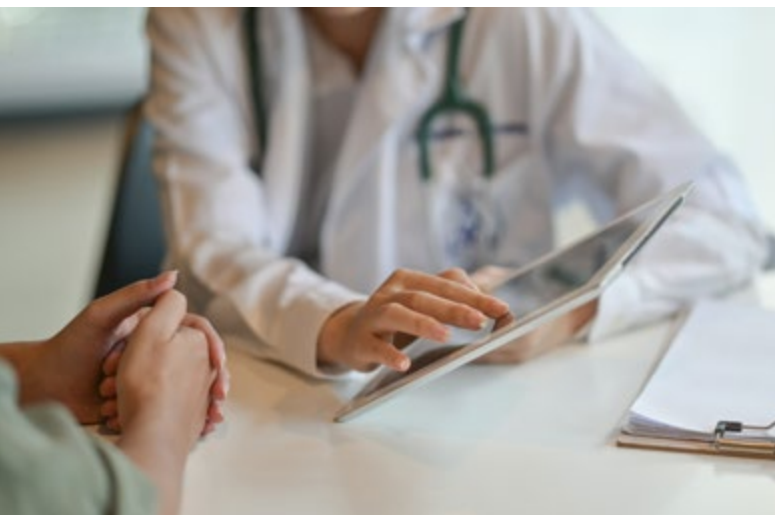
leben des Embryos vereinbar. Eine Ausnahme ist jedoch die Monosomie des X-Chromosoms.

Die häufigste mit dem Leben zu vereinbarende Chromosomenstörung ist die **Trisomie 21**. Sie führt zum klinischen Bild des Down-Syndroms und tritt ungefähr bei einem von 500 bis einem von 800 Neugeborenen auf.

Viel seltener kommt die **Trisomie 18** vor. Sie tritt ungefähr bei einem von 5.000 Neugeborenen auf und führt zum klinischen Bild des Edwards-Syndroms. Lediglich 5 % der betroffenen Kinder überleben bis zur Geburt.

Noch seltener ist die **Trisomie 13**. Sie kommt ungefähr einmal bei 16.000 Geburten vor und führt zum klinischen Bild des Patau-Syndroms. Die Prognose für lebendgeborene Kinder ist aufgrund der schweren Entwicklungsstörungen jedoch sehr schlecht.

Alle oben genannten Trisomien zeigen eine positive Korrelation mit dem mütterlichen Alter. Das heißt, mit erhöhtem mütterlichem Alter nimmt auch die Anzahl der Trisomien zu.



VERTEILUNGSSTÖRUNGEN DER GESCHLECHTS-CHROMOSOMEN X UND Y

Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen führen zu weniger starken Entwicklungsstörungen als die Trisomien 13, 18 und 21. Sie zeigen in der Regel auch keine geistige Behinderung.

Bei der **Monosomie X** fehlt das zweite Geschlechtschromosom. Sie ist die einzige Monosomie beim Menschen, die mit dem Überleben vereinbar ist. Sie kommt ungefähr einmal bei 2.500 weiblichen Neugeborenen vor und führt zum klinischen Bild des Turner-Syndroms.

Beim der **Triple X-Konstitution** kommt das X-Chromosom dreimal vor. Diese Chromosomenstörung betrifft ebenfalls nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 1.000 weiblichen Neugeborenen vor. Mädchen mit dem Chromosomensatz 47,XXX zeigen in der Regel keine klinischen Auffälligkeiten.

Die **Chromosomenkonstitution XXY** ist die häufigste Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen und führt zum klinischen Bild des Klinefelter-Syndroms. Es kommt ungefähr einmal bei 800 männlichen Neugeborenen vor. Heranwachsende Jungen mit dem Chromosomensatz 47,XXY zeigen in der Regel keine schweren Entwicklungsstörungen und werden meistens erst im Erwachsenenalter durch ihre Unfruchtbarkeit klinisch auffällig.

Jungen mit der **Chromosomenkonstitution XYY** haben ein zusätzliches Y-Chromosom. Jungen mit dem Chromosomensatz 47,XYY zeigen in der Regel auch keine klinischen Auffälligkeiten. Diese Chromosomenstörung kommt ungefähr einmal bei 1.000 männlichen Neugeborenen vor.

Die **Chromosomenkonstitutionen XXX und XXY** zeigen ebenfalls eine positive Korrelation mit dem mütterlichen Alter. Das heißt, mit erhöhtem mütterlichem Alter nimmt auch das Risiko für diese Chromosomenstörungen zu.

DIE MIKRODELETIONEN 1p36, 4p16.3, 17p11.2 UND 22q11.2

Mikrodeletionen sind sehr kleine chromosomale Verluste, die häufig mehrere klinisch relevante Gene betreffen. Der Verlust dieser Gene führt zu spezifischen klinischen Auffälligkeiten.

Die **Mikrodeletion 22q11.2** ist die häufigste Mikrodeletion beim Menschen und tritt bei einem von ungefähr 4.000 Neugeborenen auf. Im Rahmen der pränatalen Diagnostik empfiehlt sich eine Untersuchung vor allem bei Herzfehlern in Kombination mit Gaumenspalten und/oder Auffälligkeiten des Thymus.

Die **Mikrodeletion 1p36** tritt bei einem von ungefähr 10.000 Neugeborenen auf. Im Rahmen der pränatalen Diagnostik empfiehlt sich eine Untersuchung vor allem bei Herzfehlern in Kombination mit Auffälligkeiten des Gesichts und des Schädels.

Die **Mikrodeletion 17p11.2** tritt bei einem von ungefähr 25.000 Neugeborenen auf und führt zum Smith-Magenis-Syndrom. In der wissenschaftlichen Literatur beschriebene Feten zeigen in der Regel Ultraschallauffälligkeiten mehrerer Organsysteme.

Die **Mikrodeletion 4p16.3** führt zum Wolf-Hirschhorn-Syndrom. Die Häufigkeit bei Neugeborenen liegt bei ca. einem von 100.000. Betroffene Föten zeigen in der Regel Ultraschallauffälligkeiten mehrerer Organsysteme in Kombination mit einer schweren Wachstumsstörung.

Der VERACITY kann auch bei Zwillingschwangerschaften und bei Schwangerschaften nach Kinderwunschbehandlung (auch nach Eizellspende) durchgeführt werden.



Beim VERACITY handelt es sich um einen sehr genauen „Screening-Test“. Die hohe Genauigkeit wurde bereits in klinischen Studien bewiesen. Bei allen untersuchten Chromosomenstörungen wurden Testgenauigkeiten von nahezu 100% erreicht. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein auffälliges Testergebnis nicht korrekt ist, ist sehr gering. Diese Falsch-Positiv-Rate liegt bei maximal 0,05 %. Dieser Wert besagt, dass in einer Gruppe von 2.000 nicht betroffenen schwangeren Frauen eine Schwangere ein auffälliges Testergebnis erhält, obwohl ihr heranwachsendes Kind nicht von einer Chromosomenstörung betroffen ist. Dabei liegt die Testgenauigkeit für die Trisomien 21 und 18 höher als bei der Trisomie 13 und bei der Monosomie X.

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein unauffälliges Testergebnis nicht korrekt ist, ist noch geringer. Diese Falsch-Negativ-Rate liegt bei ca. 0,01 %. Dieser Wert besagt, dass in einer Gruppe von 10.000 nicht betroffenen schwangeren Frauen eine Schwangere ein unauffälliges Testergebnis erhält, obwohl ihr heranwachsendes Kind von einer Chromosomenstörung betroffen ist.

Dabei ist wichtig zu wissen, dass auf Grund von unterschiedlichen biologischen Faktoren eine Testgenauigkeit von

100 % bei der Anwendung von nichtinvasiven pränatalen Tests nicht erwartet werden darf.

In seltenen Fällen kann es auch zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Dies sagt dann jedoch noch nichts über die Gesundheit Ihres Kindes aus. Sie können den Test dann ohne Zusatzkosten wiederholen. Die Wartezeit auf das Testergebnis verlängert sich entsprechend. Bitte lassen Sie sich von Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin umfassend aufklären und beraten.

3. INTERPRETATION VON TESTERGEBNISSEN

Ein **unauffälliges Testergebnis** bedeutet, dass das Vorliegen der untersuchten Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind mit sehr hoher Sicherheit ausgeschlossen werden kann.

Ein **auffälliges Testergebnis** bedeutet, dass Ihr ungeborenes Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit die betreffende Chromosomenstörung trägt. Laut Empfehlungen von nationalen und internationalen wissenschaftlichen Fachgesellschaften sollte das Testergebnis durch eine invasive Untersuchung, idealerweise durch eine Fruchtwasseruntersuchung, diagnostisch abgeklärt werden. Dies ist vor allem deshalb notwendig, weil in sehr seltenen Fällen die nachgewiesene Chromosomenstörung zwar im Mutterkuchen vorliegen kann, das ungeborene Kind selbst davon jedoch nicht betroffen ist.

4. WAS KANN DER VERACITY NICHT LEISTEN?

Andere Chromosomenstörungen als die oben genannten können durch den VERACITY nicht erkannt werden, so dass hierzu auch keine Aussagen gemacht werden können.

Ist das heranwachsende Kind von einer anderen Fehlbildung oder Krankheit betroffen, kann der VERACITY darüber keine Auskunft geben.

Der VERACITY kann auch bestimmte Sonderformen von Chromosomenstörungen nicht bestimmen. Es können chromosomale „Mosaik“ nicht mit Sicherheit erkannt werden. Bei einem Mosaik tragen verschiedene Zellen eines Gewebes oder eines Organismus eine unterschiedliche genetische Information.

Haben Sie weitere Fragen, dann sprechen Sie mit Ihre betreuenden Arzt/Ärztin.

5. ERGÄNZUNGEN UND ALTERNATIVEN ZUM VERACITY

An nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen sollten Sie im ersten und zweiten Schwangerschaftsdrittel zusätzlich vor allem **Ultraschalluntersuchungen** nutzen, gegebenenfalls in Verbindung mit der Untersuchung bestimmter mütterlicher Blutwerte.

Eine definitive Diagnose über das Vorliegen oder den Ausschluss einer der genannten Trisomien, anderer Chromosomenstörungen oder bestimmter weiterer Erkrankungen kann nur anhand einer **genetischen Diagnostik** an Zellen nach einem **invasiven pränatalen Eingriff** (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese oder Nabelschnurpunktion) gestellt werden. Das Risiko, durch einen solchen invasiven Eingriff das Kind zu verlieren, wird je nach Methode mit zirka 0,2 - 1 % angegeben.

Zusätzlich zu dieser Aufklärung sind Sie gemäß des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) vor einer genetischen Untersuchung sowie nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten. Eine **genetische Beratung gemäß GenDG** umfasst eine Aufklärung der Patient:innen über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der gewünschten Untersuchung. Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen führen zu einem unauffälligen Ergebnis, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beiträgt. Zeigen sich jedoch bei einer Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer Konfliktsituation, mit starker Verunsicherung. In diesen Situationen kann eine zusätzliche **psychosoziale Beratung** sehr hilfreich sein. Ihr Arzt/Ihre Ärztin wird Sie auch darüber genau informieren.

Das Praxis-Team wünscht Ihnen eine sorgenfreie und komplikationslose Schwangerschaft.

ANSPRECHPARTNER:IN

Überreicht durch:

Praxisstempel