

Wie ist der praktische Ablauf bei PreNata® NIPT?



1. Sie werden von Ihrer Ärztin/Arzt ausführlich gem. Gendiagnostikgesetz [GenDG] beraten und aufgeklärt.



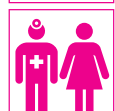
2. Ihnen wird bei Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt Blut entnommen.



3. Die Analyse Ihrer Blutprobe erfolgt in unserem Labor.



4. Die Ergebnisse werden spätestens nach 9 Werktagen an Ihre Ärztin/Ihren Arzt übermittelt.



5. Ihre Ärztin/Ihr Arzt erklärt Ihnen das Ergebnis.

Kann PreNata® NIPT bei einer Zwillingsschwangerschaft durchgeführt werden?

Bei einer Zwillingsschwangerschaft ist der Test problemlos durchführbar. Bei der Bestimmung des Geschlechts kann festgestellt werden, ob mindestens ein Kind männlich ist. Eine Untersuchung auf Veränderungen der Geschlechtschromosomen [Option 3 und Option 4] ist nicht möglich. Für Mehrlingsschwangerschaften [3 und mehr Feten] kann der Test nicht verwendet werden.

Kann PreNata® NIPT nach einer Kinderwunschbehandlung durchgeführt werden?

PreNata® NIPT kann auch nach einer Kinderwunschbehandlung problemlos und uneingeschränkt durchgeführt werden.

Wie zuverlässig ist PreNata® NIPT?

Der Test erkennt die häufigsten autosomalen chromosomalen Veränderungen [Trisomie 13, 18 und 21] mit einer Wahrscheinlichkeit von über 99% und kann diese mit derselben Wahrscheinlichkeit auch ausschließen. PreNata® NIPT ermittelt ebenfalls zuverlässig Veränderungen der Geschlechtschromosomen und RAAs mit einer Wahrscheinlichkeit von 96% und CNVs mit einer Sensitivität von 74%

Was bedeuten die Ergebnisse?

Ein unauffälliger Befund bedeutet, dass eine Chromosomenveränderung nahezu ausgeschlossen werden kann. Bei einem auffälligen Befund liegt mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Chromosomenveränderung vor. Da es sich bei dem Ergebnis um einen Screeningtest und nicht um eine Diagnose handelt, muss ein auffälliger Befund durch weitere diagnostische Verfahren bestätigt werden. Ihre Ärztin/Ihr Arzt klärt Sie über die Möglichkeiten auf, es handelt sich dabei i. d. R. um eine Fruchtwasseruntersuchung [Amniozentese] oder eine Untersuchung von Plazentagewebe [Chorionzottenbiopsie].

Grenzen von PreNata® NIPT

Die untersuchten Veränderungen bilden nur einen Teil von möglichen pränatalen Chromosomenveränderungen ab. Es ist nicht möglich, andere Auffälligkeiten und Fehlbildungen zu erkennen und Aussagen über den Gesundheitszustand des Kindes zu treffen. Die regulären Vorsorgeuntersuchungen sowie die Feinultraschalluntersuchung werden damit nicht ersetzt. Des Weiteren können Mosaik nicht mit Sicherheit detektiert werden. Sollte ein sogenannter schwindender Zwilling [»vanishing twin«] vorliegen, kann es zu einem falsch positiven Ergebnis kommen. Auch bei der Geschlechtsbestimmung kann es dadurch zu einer Diskrepanz kommen.

Testausfall

Nur sehr selten kommt es vor, dass PreNata® NIPT kein sicheres Ergebnis erzielt. Dabei ist eine häufige Ursache, dass der Anteil der fetalen DNA im mütterlichen Blut zu niedrig ist. Eine kostenlose Wiederholung aus einer neuen Blutprobe ist dann möglich.

Wichtige Hinweise

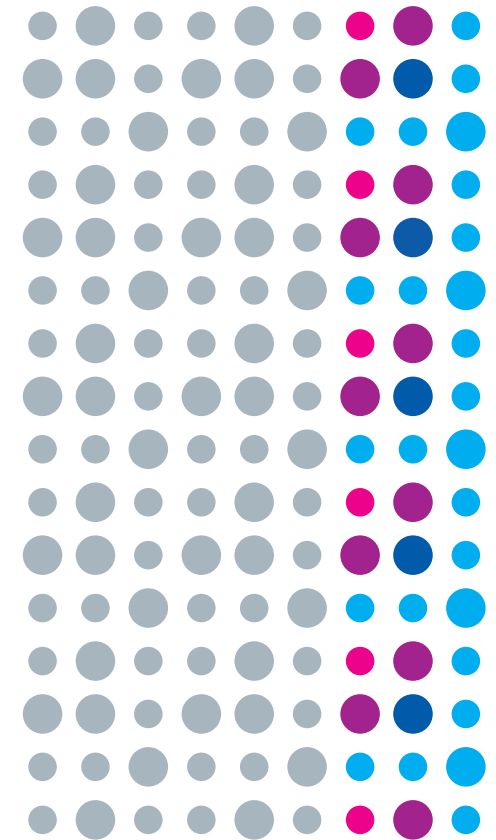
In sehr seltenen Fällen [<1%] kann es zu falsch negativen Befunden kommen. Das bedeutet, dass der Test ein unauffälliges Ergebnis ermittelt hat, obwohl das Kind von einer Chromosomenveränderung betroffen ist. Ebenso bedeutet auch ein auffälliges Ergebnis nicht immer, dass tatsächlich eine Chromosomenveränderung vorliegt. Ein auffälliges PreNata® NIPT Ergebnis muss nicht mit einem Schwangerschaftsabbruch einhergehen, sondern könnte Anlass sein, sich nach Bestätigung mittels weiterer Tests auf ein Kind z. B. mit einer Trisomie einzustellen.

 PreNata®

 Praxis für Labormedizin und Mikrobiologie

 gyn plus
Partner für Präventivmedizin

PreNata® NIPT nicht invasiver Pränataltest



Labor Bochum

Universitätsstraße 62 · 44789 Bochum

Tel. 0234 3077-100 · praenatal@medlab-bochum.de

PreNata® NIPT auf einen Blick

Mit PreNata® NIPT (nicht invasiver Pränataltest) wird ohne Risiko für Mutter und Kind vorgeburtlich untersucht, ob das Kind von genetischen Veränderungen betroffen ist, die es in der Entwicklung beeinträchtigen könnten. Dafür ist lediglich eine Blutprobe der Mutter notwendig. Auf Wunsch kann mit PreNata® NIPT zeitgleich auch das Geschlecht des Kindes ermittelt werden. Die Untersuchung kann ab der 10. Schwangerschaftswoche (10. SSW) durchgeführt werden.

Wie funktioniert PreNata® NIPT?

Das menschliche Erbgut – unsere DNA – ist in den Zellen in Chromosomen verpackt. I. d. R. gibt es 23 Chromosomenpaare pro Zelle. Die Chromosomen 1–22 (Autosomen) und die Geschlechtschromosomen (Gonosomen) liegen zweifach vor, jeweils eine Kopie von Mutter und Vater. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen (XX) und Männer ein X- und ein Y-Chromosom (XY). Chromosomenveränderungen, also fehlende oder zusätzliche Chromosomen [-Teile] können die Entwicklung beeinträchtigen. Beim PreNata® NIPT wird ab der 10. SSW ohne Risiko für Mutter und Kind die kindliche DNA in einer Blutprobe der Mutter auf Chromosomenveränderungen untersucht. Die Informationen der kindlichen DNA werden im Labor entschlüsselt und ermittelt, ob das Kind von chromosomalen Veränderungen betroffen ist. Bei Trisomien liegt das jeweilige Chromosom dreifach statt zweifach vor. Bei Monosomien hingegen liegt das betroffene Chromosom nur einfach vor. Die betroffenen Kinder haben i. d. R. unterschiedlich stark ausgeprägte klinische Auffälligkeiten oder gesundheitliche Einschränkungen. Grundsätzlich sind solche chromosomalen Veränderungen sehr selten, können aber auch bei jungen Müttern auftreten.

Was kostet PreNata® NIPT?

1	Option Trisomien 13 / 18 / 21 Die gesetzliche Krankenkasse (GKV) übernimmt die Kosten unter bestimmten Voraussetzungen, ohne Zuzahlung durch die Patientin	Zuzahlung 0,00 Euro	IGeL 198,17 Euro
2	Option Trisomien 13 / 18 / 21 Bestimmung des Geschlechts	Zuzahlung 17,49 Euro	IGeL 215,66 Euro
3	Option Trisomien 13 / 18 / 21 Bestimmung des Geschlechts Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen (nur für Einlingsschwangerschaft)	Zuzahlung 34,98 Euro	IGeL 233,15 Euro
4	Option Trisomien 13 / 18 / 21 Bestimmung des Geschlechts Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen (nur für Einlingsschwangerschaft) Seltene Aneuploidien und partielle Duplikationen und Deletionen >7 Mb	Zuzahlung 116,57 Euro	IGeL 314,74 Euro

Seit dem 01.07.2022 kann die nicht invasive pränatale Untersuchung hinsichtlich Trisomie 13, 18 und 21 als Kassenleistung zum EBM-Betrag von 184,99 EUR über Ihre gesetzliche Krankenversicherung abgerechnet werden (Option 1). Ob Sie die Voraussetzungen zur Übernahme der Kosten durch die Krankenkasse erfüllen, besprechen Sie bitte mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt. Darüber hinaus können Sie sich in Absprache mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt zusätzlich für die Bestimmung des kindlichen Geschlechts (Option 2) oder weitergehender Chromosomenveränderungen inkl. der Bestimmung des kindlichen Geschlechts entscheiden (Option 3 und 4). Die zusätzlich zur Kassenleistung entstehenden Kosten müssen Sie als individuelle Gesundheitsleistung selbst übernehmen.

Welche Chromosomenveränderungen werden untersucht?

Der PreNata® NIPT erlaubt Ihnen vier verschiedene Optionen mit unterschiedlichem Untersuchungsumfang auszuwählen. Dabei werden in Option 1 die häufigsten Trisomien (13, 18, 21) untersucht. Zusatzoptionen bieten die Geschlechtsbestimmung, die Untersuchung der Geschlechtschromosomen, aber auch die Untersuchung aller 22 Chromosomenpaare (Autosomen). Es werden jedoch immer nur die Chromosomen untersucht, die durch die Wahl der Untersuchungsoption angefordert sind. Dabei verbleiben sowohl die Proben als auch alle erhobenen Daten in Deutschland.

Trisomie 13, 18 und 21

Diese drei Trisomien stellen die häufigsten chromosomalen Veränderungen bei Lebendgeborenen dar.
→Trisomie 13 (Patau-Syndrom, Häufigkeit ca. 1:5000)
→Trisomie 18 (Edwards-Syndrom, Häufigkeit ca. 1:3000)
→Trisomie 21 (Down-Syndrom, Häufigkeit ca. 1:700)

Geschlechtschromosomen

Auch DNA-Abschnitte der Geschlechtschromosomen X und Y (Gonosomen) können untersucht werden. Dabei können Hinweise auf das Vorliegen verschiedener Syndrome gewonnen werden, bei denen die Geschlechtschromosomen in veränderter Anzahl vorliegen, also fehlen oder zusätzlich vorkommen (Monosomie X; Trisomie X, XYY, XXY). Diese Veränderungen sind häufig mit weniger beeinträchtigenden Auffälligkeiten im Vergleich zu Veränderungen der Chromosomen 1–22 (Autosomen) verbunden. Wählen Sie zur Untersuchung der Geschlechtschromosomen PreNata NIPT Option 3 oder 4.

Geschlechtsbestimmung

Auf Wunsch kann über PreNata® NIPT auch das kindliche Geschlecht festgestellt werden (Option 2, 3 und 4). Die Mitteilung gemäß der Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes erfolgt nach der 12. SSW (14+0 p.m.) durch Ihre behandelnde Ärztin oder Ihren behandelnden Arzt.

Genomweite Untersuchung aller Chromosomen (1–22)

Durch die genomweite Untersuchung aller Chromosomen können auch seltene Fehlverteilungen kompletter autosomaler Chromosomen (rare autosomal aneuploidies – RAAs) nachgewiesen werden. Es handelt sich dabei oft um sogenannte Mosaik, was bedeutet, dass mindestens zwei unterschiedliche Zellarten mit verschiedenen Chromosomensätzen vorliegen. Dabei können Zellen des Kindes [fetales Mosaik] und/oder nur Teile der Plazenta betroffen sein [plazentares Mosaik].

Wenn Teile von Chromosomen fehlen (Deletionen) oder mehrfach vorliegen (Duplikation) und somit die Anzahl der Kopien der betroffenen Abschnitte verändert ist, spricht man von Kopienzahlveränderungen (Copy Number Variations – CNVs). CNVs treten mit einer Häufigkeit von unter 0,02 % bei Geburten auf. Sie können zu Fehlbildungen der Organe und/oder Entwicklungsstörungen führen. Sie können mit PreNata® NIPT (Option 4) ab einer Größe von 7 Mb nachgewiesen werden.

