

Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) – Aktualisierung Dezember 2022

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

gerne möchten wir Sie mit dieser Laborinformation über die Umstellung der pränatalen genetischen Diagnostik informieren.

Seit dem 01.07.2022 übernehmen die gesetzlichen Krankenkassen die Kosten für die Bestimmung des Risikos der autosomalen Trisomien 13, 18 und 21 mittels nicht-invasivem Pränataltest (NIPT). In Kooperation mit dem Labor Krone können wir Ihnen nun den PreNata® NIPT-Test anbieten. Dieser kann, neben dem Nachweis der genannten Trisomien, zusätzliche Informationen, wie zum Beispiel das fetale Geschlecht, sehr verlässlich nachweisen.

Im Vergleich zu den bisherigen Angeboten können Sie nun die Proben für diese Untersuchung bequem direkt unserem Laborkurier mit allen anderen Proben für unser Labor mitgeben und erhalten die Ergebnisse der NIPT-Untersuchung wie gewohnt zusammen mit unseren Laborbefunden. Bei Rückfragen stehen wir Ihnen als Ansprechpartner zur Verfügung.

Der PreNata®-Test basiert auf dem CE-IVD-zertifizierten System von Illumina - VeriSeq NIPT v2. Dieses System erlaubt eine genomweite Untersuchung der zellfreien DNA (cfDNA) des Feten. Der Nachweis von ausreichend fetaler DNA im mütterlichen Blut ist ab der 10. SSW möglich. Dabei kann diese cfDNA plazentaren/fetalen Ursprungs mittels Hochdurchsatzsequenzierung (NGS) untersucht werden. Aufgrund der Längenunterschiede der maternalen und fetalen DNA-Fragmente können diese diskriminiert werden. Die fetalen DNA-Sequenzen werden quantitativ analysiert, wodurch zusätzliche oder fehlende Chromosomen oder auch partielle Veränderungen (≥ 7 Mb) nachgewiesen werden können. Dabei wird softwarebasiert eine Wahrscheinlichkeit für das Vorhandensein spezifischer Chromosomenveränderungen berechnet. Es werden dabei jedoch immer nur die Chromosomen untersucht, die durch die Wahl der Untersuchungsoption angefordert sind.

Die Proben sowie die erhobenen Daten bleiben garantiert in Deutschland.

Sensitivität und Spezifität von VeriSeq NIPT Solution v2

	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Seltene autosomale Aneuploidien (RAA)	Partielle Duplikationen und Deletionen ≥ 7 Mb	Bellebige Anomalie
Sensitivität	> 99,9% [130/130]	> 99,9% [41/41]	> 99,9% [26/26]	96,4% [27/28]	74,1% [20/27]	95,5% [318/333]
Zweiseitiges 95%-KI	97,1%, 100%	91,4%, 100%	87,1%, 100%	82,3%, 99,4%	55,3%, 86,8%	92,7%, 97,3%

KI = Konfidenzintervall

Bei der Anforderung des PreNata®-NIPT stehen Ihnen und Ihren Patientinnen insgesamt vier verschiedene Untersuchungsoptionen zur Verfügung:

Option 1: Trisomien 13, 18 und 21

- Trisomie 21 [Down-Syndrom, Häufigkeit ca. 1:700],
- Trisomie 18 [Edwards-Syndrom, Häufigkeit ca. 1:3000]
- Trisomie 13 [Patau-Syndrom, Häufigkeit ca. 1:5000].

Option 2: Trisomien 13, 18 und 21 inkl. Geschlechtsbestimmung

Zusätzlich kann auf Wunsch auch das kindliche Geschlecht festgestellt werden.

Die Mitteilung gemäß der Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) erfolgt auf Wunsch nach der 12. SSW [14+0 p.m.] durch die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt.

Option 3: Trisomien 13, 18 und 21 sowie Untersuchung der Geschlechtschromosomen inkl. Geschlechtsbestimmung

Zusätzlich zu den zu untersuchenden Trisomien und der Geschlechtsbestimmung können DNA-Abschnitte der Geschlechtschromosomen (Gonosomen) auf Aneuploidien untersucht werden.

Dabei können Hinweise auf das Vorliegen verschiedener Syndrome gewonnen werden:

- Ullrich-Turner-Syndrom [45, X0; Monosomie X], Häufigkeit ca. 1:3000 bei Mädchen
- Triple-X-Syndrom [47, XXX; Trisomie X], Häufigkeit ca. 1:1000 bei Mädchen
- Jacobs-Syndrom [47, XYY], Häufigkeit ca. 1:1000 bei Jungen
- Klinefelter-Syndrom [47, XXY], Häufigkeit ca. 1:1000 bei Jungen

Option 4: Trisomien 13, 18 und 21 sowie Untersuchung der Geschlechtschromosomen inkl. Geschlechtsbestimmung und Untersuchung auf seltene autosomale Aneuploidien und Kopienzahlveränderungen

Soll zusätzlich die Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors aus mütterlichem Blut durchgeführt werden, so benötigen wir neben dem Spezialröhrchen für den PreNata®-Test (Streck Cell-Free DNA BCT CE) zusätzlich eine große EDTA-Monovette (7,5 ml). Die Anforderung beider Untersuchungen kann bequem über unseren NIPT-Anforderungsschein oder unser OrderEntry-System erfolgen.

Weitere Informationen entnehmen Sie bitte dem hierzu verfügbaren Informationsmaterial auf unserer Homepage (www.medlab-bochum.de) im Downloadbereich sowie dem beiliegenden Infoflyer.

Das speziell für den PreNata®-Test erforderliche Abnahmeset können Sie über unseren Materialversand kostenfrei anfordern (Bestell-Hotline: 0234-30 77 120, Fax: 0234-30 77 970).

Bei Rückfragen stehen wir Ihnen gerne jederzeit per E-Mail (praenatal@medlab-bochum.de) oder telefonisch (0234-30 77 100) zur Verfügung.

Mit freundlichen kollegialen Grüßen

Dr. med. Philipp Göcke