



Patientinnen-Etikette

## Der nicht invasive Pränatal-Test (NIPT, PraenaTest)

Es ist möglich, gewisse Chromosomenstörungen durch eine Untersuchung aus dem mütterlichen Blut festzustellen (NIPT = nicht invasiver Pränatal Test). Hier wird Erbinformation des Kindes, welche im Blutkreislauf der Mutter zirkuliert untersucht. Dazu wird der Mutter aus der Armvene Blut entnommen, welches in einem Speziallabor in Deutschland analysiert wird. Die Ergebnisse werden nach ca. 7 Werktagen an das BKH Kufstein übermittelt. Von dort wird der Mutter das Ergebnis telefonisch mitgeteilt und an den betreuenden Facharzt gefaxt.

Bei dieser Untersuchung besteht kein Risiko für den Feten, die Kosten müssen jedoch immer von den werdenden Eltern selbst getragen werden. Eine Geschlechtsbestimmung kann auf Wunsch bei jeder Testoption ohne Zusatzkosten durchgeführt werden. Nach einer Kinderwunschbehandlung (Eizellspende, IVF oder ICSI) kann der PraenaTest® ohne Einschränkungen eingesetzt werden.

Es ist wichtig zu verstehen, dass das sonographische Ersttrimesterscreening sowie der NIPT lediglich **Screening Untersuchungen** sind und **KEINE Diagnose** liefern. Das heißt sie geben lediglich an, wie wahrscheinlich (oder wenig wahrscheinlich) es ist, dass das Kind eine genetische Erkrankung hat. Eine **sichere Diagnose** genetischer Auffälligkeiten ist **nur mithilfe von Nadeleingriffen** (Mutterkuchenpunktion = Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion = Amniozentese) möglich, wobei hier ein sehr geringes Risiko (1:200 bis 1:1000) für eine Fehlgeburt besteht.

**Der NIPT kann das Ultraschall-Ersttrimester-Screening nicht ersetzen**, da damit keine morphologische Diagnostik (früher Ausschluss schwerer Fehlbildungen) erfolgen kann. Es können mittels NIPT nur die unten genannten Chromosomenstörungen diagnostiziert werden! **Andere Erkrankungen werden NICHT untersucht.**

Information zu den mittels NIPT feststellbaren Chromosomenstörungen:		DR*
<b>Trisomie 21 (Down-Syndrom)</b>	Die häufigste mit dem Leben zu vereinbarende Chromosomenstörung ist die Trisomie 21, bei der das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal vorliegt. Sie führt zum Down-Syndrom und kommt etwa einmal bei 700 bis 800 Lebendgeburten vor. Kinder mit einem Down-Syndrom sind unterschiedlich stark von körperlichen sowie von geistigen Einschränkungen betroffen	99,6%
<b>Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)</b>	Viel seltener kommt eine Trisomie 18, auch Edwards-Syndrom genannt, vor. Hier ist das Chromosom 18 dreifach vorhanden, was ungefähr bei einem von 6.000 bis 8.000 lebenden Neugeborenen auftritt. Mit dem Vorliegen einer Trisomie 18 ist das Risiko einer Fehlgeburt während der ganzen Schwangerschaft stark erhöht. Etwa 90 % der Kinder mit einer Trisomie 18 versterben innerhalb der ersten Lebenstage. Nur sehr selten erreichen Kinder mit Edwards-Syndrom das Erwachsenenalter. Betroffene sind in der Regel schwer behindert und vollumfänglich auf fremde Hilfe angewiesen.	97%

<b>Trisomie 13 (Patau-Syndrom)</b>	Noch seltener ist eine Trisomie 13, auch als Patau-Syndrom bekannt. Hier liegt das Chromosom 13 dreifach vor. Gemäß Schätzungen kommt sie ca. einmal bei 12.000 Lebendgeburten vor. Lebend geborene Kinder sind in der Regel schwer behindert und die Sterblichkeitsrate bei Neugeborenen ist sehr hoch.	92%
<b>Fehlverteilungen der Chromosomen X/Y/ Von den Fachgesellschaften derzeit nicht empfohlen!</b>		
<b>Monosomie X /(X0) (Ullrich-Turner-Syndrom)</b>	Wenn ein Chromosom eines Chromosomenpaares fehlt, also nur einmal statt wie üblich zweimal vorhanden ist, nennt man das „Monosomie“. Bei der Monosomie X (auch Turner- oder Ullrich-Turner-Syndrom genannt) ist nur ein X-Chromosom vorhanden und das zweite Geschlechtschromosom fehlt. Die Monosomie X ist beim Menschen die einzige lebensfähige Monosomie, betrifft nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 2.500 weiblichen Neugeborenen vor. Trägerinnen der Monosomie X sind unfruchtbar, häufig kleinwüchsig und es besteht das Risiko eines Herzfehlers; geistige Einschränkungen liegen zumeist nicht vor.	89%
<b>XXX (Triple X-Syndrom)</b>	Beim sogenannten Triple X-Syndrom liegt das X-Chromosom dreimal vor. Diese Störung betrifft ebenfalls nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 1.000 weiblichen Neugeborenen vor. Größtenteils bleibt dieses Syndrom ein Leben lang unerkannt. Eine erhöhte Fehlbildungsrate wurde bei Vorliegen eines Triple-X-Syndroms nicht beobachtet.	94%
<b>XXY (Klinefelter-Syndrom)</b>	Beim Klinefelter-Syndrom liegt ein zusätzliches X-Chromosom in den Körperzellen vor. Es tritt ungefähr einmal bei 600 männlichen Neugeborenen auf. Die Betroffenen sind häufig überdurchschnittlich groß. Das Klinefelter-Syndrom führt in der Regel zu Unfruchtbarkeit.	94%
<b>XYY (Diplo Y-Syndrom /Jacobssyndrom)</b>	Beim Diplo Y-Syndrom, liegt ein zusätzliches Y-Chromosom in den Zellen vor. Es kommt ca. einmal bei 1.000 männlichen Neugeborenen vor. Größtenteils bleibt dieses Syndrom ein Leben lang unerkannt. Die Jungen sind meist normal intelligent, jedoch überdurchschnittlich groß.	94%
<b>Zusatzoptionen PLUS</b>		<b>Von den Fachgesellschaften derzeit nicht empfohlen!</b>
<b>RAA</b>	Zusätzlich zu den häufigen Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13 können auch alle anderen autosomalen (also Nicht-Geschlechts-)Chromosomen Trisomien oder Monosomien aufweisen. Dies wird mit unserer RAA-Option untersucht.	
<b>CNVs</b>	Copy Number Variations Die Chromosomen 1 bis 22 werden auf partielle Duplikationen und Deletionen $\geq 7$ Mb hin untersucht. Duplikationen und Deletionen stellen kleine Verdoppelungen oder auch kleine Verluste der Erbinformation eines Chromosoms dar.	
<b>Mikrodeletion 22q11.2</b>	Die Untersuchung auf eine Mikrodeletion von ca. 3 Mb des Chromosoms 22 an Position 11. Diese Deletion ist mit dem DiGeorge- und Velo-Cardio-Faziale-Syndrom assoziiert	
*Entdeckungsrate bezogen auf die verschiedenen Chromosomenstörungen bei einer falsch positiven Rate von unter 0,2%		

**Ich habe dieses Informationsblatt gelesen und konnte alle offenen Fragen klären. Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich das Ziel, die Einschränkungen und die Kosten dieser Untersuchung verstanden habe und sie durchführen lassen möchte.**

<b>Testoption 1:</b>	Trisomie 21	179,00	<input type="checkbox"/>
<b>Testoption 2:*</b>	Trisomie 21, 18 und 13	279,00	<input type="checkbox"/>
<b>Fetales Geschlecht*</b>	Ja <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/>		
Fehlverteilungen der Chromosomen X/Y sowie die Zusatzoptionen RAA, CNVs und Mikrodeletion 22q11.2 werden vom BKH Kufstein nicht angeboten da diese von den Fachgesellschaften dzt. nicht empfohlen werden.			
* auch bei Zwillingschwangerschaften ohne Zusatzkosten möglich.			

Ort, Datum: \_\_\_\_\_

Patientin: \_\_\_\_\_

Arzt: \_\_\_\_\_