

Zum Verbleib in der Praxis

Aufklärungsbogen zum Nicht-invasiven-Pränataltest (NIPT) auf die Trisomien 13, 18 und 21

Auf Wunsch mit Geschlechtsbestimmung des Fetus.

Name, Vorname der Patientin
(bitte in Druckbuchstaben)

Geburtsdatum

Praxisstempel

Welche Erkenntnisse werden durch die Untersuchung erlangt?

Mit dem NIPT wird vor der Geburt des Kindes untersucht, ob ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen von Trisomien, also zahlenmäßigen Abweichungen der Chromosomen des Kindes, besteht. Normalerweise besitzen Menschen 46 Chromosomen, jeweils 23 von der Mutter und 23 vom Vater. Aus Abweichungen der Zahl der Chromosomen können sich gesundheitliche Konsequenzen für das Kind ergeben. Bei einer sogenannten Trisomie liegen anstatt zwei identischen Chromosomen drei Chromosomen vor, wobei das zusätzliche Chromosom vom Vater oder der Mutter stammen kann und der Mensch dann 47 Chromosomen besitzt. Seltener sind Chromosomen verschmolzen, so dass zwar die Chromosomenanzahl stimmt, jedoch die Information, die auf diesem Chromosom liegt, dreifach vorhanden ist.

Mit dem verwendeten Test kann eine Risikoabschätzung für die Trisomien 13, 18 und 21 vorgenommen werden. Andere Chromosomenstörungen oder Erbkrankheiten können mit dem Test nicht untersucht werden. Des Weiteren ist es möglich, das Geschlecht des Kindes zu bestimmen. Diese Information wird den werdenden Eltern jedoch auf Grund gesetzlicher Bestimmungen erst nach Ablauf der 14. Schwangerschaftswoche mitgeteilt.

Ein Kind mit einer Trisomie 13, 18 oder 21

Die **Trisomie 13**, auch Patau-Syndrom genannt, tritt mit einer Häufigkeit von 1 bis 10 auf 10.000 Schwangerschaften auf, wobei die Häufigkeit mit zunehmendem mütterlichen Alter steigt. Betroffene Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen. Dazu zählen Anomalie des Frontalhirns, des Mittelgesichts, der Augenentwicklung sowie Herzfehler und eine eingeschränkte geistige Entwicklung mit einer starken geistigen Behinderung. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib, 80 % der geborenen Kinder sind so schwer betroffen, dass sie innerhalb des ersten Lebensmonats versterben und < 10% der Säuglinge werden 1 Jahr alt.

Die **Trisomie 18**, auch Edwards-Syndrom genannt, tritt mit einer Häufigkeit von 2 bis 41 auf 10.000 Schwangerschaften auf. Auch hier steigt die Häufigkeit mit zunehmendem mütterlichen Alter.

Betroffene Kinder haben meist Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen, wobei vor allem schwere Herzfehler auftreten. Auch sind sie geistig stark behindert. Die meisten Kinder sterben bei dieser Trisomie im Mutterleib, mehr als 50 % der Neugeborenen innerhalb der ersten Woche und weniger als 10 % vollenden das erste Lebensjahr. Etwa 10 % der Kinder mit leichten Fehlbildungen können bis zu fünf Jahre oder älter werden.

Die **Trisomie 21**, auch Down-Syndrom genannt, ist die Trisomie mit dem größten Vorkommen. Dieses liegt zwischen 8 und 163 pro 10.000 Schwangerschaften, wobei die Häufigkeit stark mit dem mütterlichen Alter ansteigt. Bei Kindern und Menschen mit Trisomie 21 ist die Schwere des körperlichen und geistigen Handicap sehr unterschiedlich. Oft bestehen nur leichte Einschränkungen, und viele Betroffene werden 60 Jahre und älter. Es zeigt sich meist eine kognitive Beeinträchtigung verschiedenster Ausprägung, wobei die motorische und sprachliche Entwicklung verzögert sein kann. An körperlichen Symptomen zeigen sich angeborene Herzerkrankungen und Entwicklungsstörungen des Magen-Darm-Trakts, zum Teil mit Störungen des Hormonsystems (z.B. der Schild- oder Bauchspeicheldrüse). Es kommt außerdem zu Erkrankungen des Skelettsystems sowie zu Seh- und Hörstörungen. Manche Betroffene sind infektanfälliger.

Was geschieht bei der Laboruntersuchung (NIPT)?

Der Mutterkuchen (Plazenta) besteht aus einem kindlichen (fetalen) und einem mütterlichen (maternalen) Anteil. Aus dem kindlichen Anteil werden Bruchstücke der Erbinformation des Kindes in das mütterliche Blut abgegeben. Diese so genannte zellfreie DNA (cffDNA) wird untersucht, um eine Risikoabschätzung für das Vorliegen einer Trisomie 13, 18 und 21 vorzunehmen. Auch bei Zwillingsschwangerschaften und assistierter Reproduktion (z.B. IVF-Behandlung oder Eizellspende) ist dies möglich. Für den Test wird mütterliches Blut gebraucht, welches idealerweise zwischen der 10+0 und beendeten 12. Schwangerschaftswoche entnommen wird. Im optimalen Fall wird zuvor ein eingehender Ultraschall des Feten durchgeführt, das Risikoprofil abgeschätzt und entschieden, ob der NIPT als Kassenleistung indiziert ist. Ihr Arzt wird Sie daraufhin im Rahmen einer so genannten humangenetischen

Beratung über die Risiken, Grenzen und Möglichkeiten des NIPT aufklären. Sollte bei dem NIPT ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Trisomie gefunden werden, kann diese Diagnose nur mittels einer Fruchtwasseruntersuchung bzw. einer Untersuchung von direkt gewonnenen Zellen des Mutterkuchens gestellt werden. Umgekehrt ist es wichtig zu wissen, dass der Test mit hoher Wahrscheinlichkeit, aber niemals 100-prozentig eine Trisomie ausschließen kann.

Wie sicher ist der durchgeführte NIPT?

In unserem Labor verwenden wir die Vanadis® NIPT-Methode des Herstellers PerkinElmer. Diese gilt als eine der besten (Studie: Conotte. Comparing 2 noninvasive prenatal testing methods. Am J Obstet Gynecol, 2022). Für Trisomie 13 und 21 wurden alle Fälle richtig erkannt. Bei Trisomie 18 waren es 14 von 15. (Siehe Tabelle unten)

Bei dem Test handelt es sich um einen Screeningtest mit Risikoabschätzung. Er gibt eine Risikobewertung an, ein Kind

mit Trisomie zu bekommen. Wenn der Test auffällig ist, erfolgt zur Diagnosestellung eine weiterführende, so genannte invasive Diagnostik, wie beschrieben.

In seltenen Fällen kann kein Testergebnis erzielt werden. Ursachen können sein, dass zu wenig kindliche DNA in der Probe vorhanden ist. Andere Einflussgrößen können die Untersuchung stören und die Zuverlässigkeit herabsetzen. Hierzu zählen z. B. eine Behandlung mit Heparin (Blutgerinnungshemmung), eine Transplantation oder Stammzelltherapie in der Vergangenheit, Mehrlinge oder ein Vanishing Twin (ein Zwilling verstirbt im Mutterleib).

Wie und wann erhalten Sie die Ergebnisse?

Die Ergebnisse werden Ihrer Frauenärztin bzw. Ihrem Frauenarzt binnen einer Woche mitgeteilt. Nur diese bzw. dieser ist befugt, Ihnen das Ergebnis mitzuteilen. Die Mitteilung des Geschlechts darf rechtlich erst nach der 14+0 SSW erfolgen.

Chromosomenstörung	Trisomie 13	Trisomie 18	Trisomie 21
Erkennungsrate	> 99 %	> 93 %	> 99 %
Falsch-Positiv-Rate	0,1 %	0,2 %	0,04 %

Einwilligung

Ich wurde durch meine Ärztin / meinen Arzt über Trisomien und den NIPT-Labortest umfassend aufgeklärt und bin mit der Entnahme einer Blutprobe zur Durchführung eines Nicht-invasiven-Pränataltests auf die Trisomien 13, 18 und 21 einverstanden. Wenn ich es wünsche, wird mir mit Ablauf der 14+0 SSW (nach Menstruation) das Geschlecht des Kindes mitgeteilt. Mir ist bewusst, dass die Geschlechtsbestimmung eine für mich kostenpflichtige individuelle Gesundheitsleistung ist.

Ich habe die oben aufgeführten Punkte verstanden, eventuell vorhandene Fragen wurden beantwortet, und ich hatte ausreichend Bedenkzeit zur Einwilligung.

Ort, Datum

Name, Vorname Patientin

Unterschrift Patientin

Ort, Datum

Name, Vorname Ärztin / Arzt

Unterschrift Ärztin / Arzt

In Kooperation mit



Zum Verbleib in der Praxis