

## NICHT-INVASIVER-PRÄNATAL-TEST (NIPT)

INFORMATION FÜR SCHWANGERE



### 1) Trisomie

Jeder Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, d. h. 46 einzelne Chromosomen, die genetische Information (DNA) enthalten und jeweils zur Hälfte von der Mutter und vom Vater stammen. Ist ein bestimmtes Chromosom dreifach statt normalerweise zweifach vorhanden, liegt eine Trisomie vor. Trisomien treten mit zunehmendem Alter der Mutter häufiger auf und können eine kindliche Entwicklungsstörung bis hin zu einer reduzierten Lebenserwartung des Kindes zur Folge haben.

### 2) Geschlechtschromosomen (Gonosomen)

Die Geschlechtschromosomen X und Y bestimmen das Geschlecht eines Menschen. Störungen der X- und Y-Chromosomen treten bei fehlenden, zusätzlichen oder unvollständigen Kopien eines Geschlechtschromosoms auf. Zu den Syndromen, denen eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen zugrunde liegt, zählen u. a. das Klinefelter-Syndrom (XXY) und das Ullrich-Turner-Syndrom (XO), auch Monosomie X genannt.

### 3) Mikrodeletion

Bruchstückverlust an einem Chromosom, der so klein ist, dass er mit der normalen Chromosomenanalyse nicht nachgewiesen werden kann.

Ein Screening auf Mikrodeletionen wird derzeit von den Fachgesellschaften nicht empfohlen, die Untersuchung auf Aberrationen der Geschlechtschromosomen nur nach eingehender Beratung

### 4) Ersttrimesterscreening (ETS)

Zwischen 10. und 12. Schwangerschaftswoche kann mittels Nackenfaltentransparenzmessung über Ultraschall und Bestimmung zweier biochemischer Werte aus dem mütterlichen Blut ein Risikofaktor für eine Chromosomenanomalie des Ungeborenen ermittelt werden.

### 5) Einschränkung

Bei niedrigem Risiko (Alter unter 35 Jahre) ist allerdings wie bei jedem Screening-Test mit häufigeren „Falsch-Positiven“ Ergebnissen zu rechnen, d.h. der Test zeigt eine Auffälligkeit an, die bei Überprüfung mit einer anderen diagnostischen Methode, z.B. der Fruchtwasserpunktion, nicht bestätigt wird.

### 6) Chromosomales Mosaik

Eine Chromosomenveränderung liegt nicht in allen Zellen eines Organismus vor. Ein Mosaik in der Plazenta kann Ursache eines „Falsch-Negativen“ Befundes sein, d.h. eine vorhandene Chromosomenstörung kann im NIPT nicht erfasst werden.

## Kontakt

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND  
LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)

Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



**MVZ Martinsried GmbH**

Lochhamer Str. 29  
82152 Martinsried

Tel: +49 89 89 55 78 - 0  
Fax: +49 89 89 55 78 - 780  
info@medizinische-genetik.de



Ver. 15/17/09/2019

Als werdende Mutter wünschen Sie sich vor allem ein gesundes Kind. Glück, Erwartung, aber auch Unsicherheiten begleiten eine Schwangerschaft.

Über die klassische Schwangerenvorsorge hinaus berät Sie Ihr Arzt gerne über weitere diagnostische Möglichkeiten.

Mittlerweile gibt es zuverlässige Methoden, um chromosomale Veränderungen beim Feten festzustellen. Bis vor kurzem waren das diagnostische Punktionen wie z.B. die Fruchtwasserentnahme (Amniozentese, AC) oder Mutterkuchenpunktion (Chorionzottenbiopsie, CVS). Obwohl sich die Komplikationsrate dieser invasiven Eingriffe stetig verringert hat, bergen sie noch immer ein geringes Fehlgeburtsrisiko. Mithilfe des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) kann das Risiko für die häufigsten fetalen Chromosomenstörungen (Trisomie<sup>1)</sup> 21, 18, 13, ggf. Störungen der Anzahl der Geschlechtschromosomen<sup>2)</sup> sowie bestimmte Mikrodeletionen<sup>3)</sup> bestimmt werden. Gegebenenfalls ist dadurch eine diagnostische Punktion bei einem auffälligen Ersttrimester-Screening (ETS)<sup>4)</sup> vermeidbar.

Der NIPT VERACITY ermöglicht aus einer mütterlichen Blutprobe die zuverlässige Detektion bestimmter fetaler Chromosomenstörungen. Der Test ist auch bei Zwillingsschwangerschaften und nach IVF/ICSI durchführbar. Mithilfe des Tests kann das Geschlecht des Ungeborenen festgestellt werden, die Mitteilung des Geschlechts darf laut Gendiagnostikgesetz aber erst ab der 14. Schwangerschaftswoche (postmenstrual) erfolgen.

## — Wann ist der Test sinnvoll?

- Mütterliches Alter  $\geq$  35 Jahre (Trisomie-Risiko)
- Auffälliges Ersttrimester-Screening
- Auffälliger Ultraschall

Grundsätzlich kann aber jede<sup>5)</sup> Schwangere den Test in Anspruch nehmen.

## — Wie lassen sich fetale chromosomale Störungen im mütterlichen Blut feststellen?

Im mütterlichen Blut zirkulieren freie DNA (Erbgut)-Fragmente kindlichen Ursprungs, die im Wesentlichen vom Mutterkuchen stammen. Nach Isolierung der Fragmente aus dem mütterlichen Blut lassen sich mittels moderner Analyseverfahren anhand der zellfreien DNA zahlenmäßige Abweichungen von der normalen Anzahl von 46 Chromosomen feststellen.

## — Wie läuft der VERACITY-Test ab?

### 1. Aufklärung und genetische Beratung

Umfassende Aufklärung und eine (fachgebundene) genetische Beratung erfolgen durch eine ärztliche Person, die über eine entsprechende Qualifikation verfügt. Diese verantwortliche ärztliche Person bleibt während der gesamten Durchführung des VERACITY-Tests Ihr Hauptansprechpartner. Sollte Ihr betreuender Arzt die genetische Beratung nicht selbst durchführen können, unterstützen wir Sie gerne bei der Suche nach einer genetischen Beratungsstelle in Ihrer Nähe.

### 2. Blutentnahme

Nach Ihrer schriftlichen Einwilligung erfolgt die Blutentnahme (20ml) bei Ihrem betreuenden Arzt.

### 3. Analyse

Die Blutprobe wird in speziellen Versandboxen über einen Kurierdienst an das MVZ Martinsried versandt und mit hochmodernen Analyseverfahren untersucht.

### 4. Befund

Nach ca. 5-10 Werktagen (Mo.-Fr.) bekommt Ihr Arzt den Befund übermittelt und kann das Ergeb-

nis sowie alle offenen Fragen persönlich mit Ihnen klären.

Da es sich bei dem VERACITY-Test um eine genetische Analyse im Sinne des Gendiagnostik-Gesetzes handelt, wird er nur nach Aufklärung durch den verantwortlichen Arzt, einer genetischen Beratung und mit Ihrer schriftlichen Einwilligung durchgeführt.

## — Welches Ergebnis ist möglich?

Unauffälliger Befund: Normale Schwangerenvorsorge einschließlich Ultraschall.

Auffälliger Befund: Beratung und Überprüfung vorzugsweise mit Fruchtwasseruntersuchung.

## — Welche Grenzen gibt es?

Andere Chromosomenstörungen als die erwähnten, Mosaik<sup>6)</sup> und Mutationen einzelner Gene können derzeit nicht nachgewiesen werden.

Selten kann es vorkommen, dass die Analyse aufgrund einer zu geringen Menge an fetaler DNA (unter 4%) kein auswertbares Ergebnis liefert und der Test nach einer erneuten Blutentnahme wiederholt werden muss. Sehr selten kann kein Ergebnis erzielt werden.

## — Vorteile des VERACITY Tests?

- Frühzeitige Risikoabschätzung (Durchführung ab der 10. SSW) für Trisomie 21, 18 und 13, ggf. Störungen der Geschlechtschromosomen, ggf. Mikrodeletionen
- kein Eingriffsrisiko
- Durchführung und Auswertung des Tests ausschließlich in Deutschland
- Befundung und Beratung in einem ärztlich geführten Labor