

Was ist eine 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.

Trisomie 21, das sog. **Down-Syndrom** (betrifft 1 von 700 Neugeborenen), zählt zu den häufigsten chromosomalen Störungen. Hier liegt eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 21 vor. Betroffene weisen eine schwache bis mäßige geistige und körperliche Entwicklungsstörung auf. Weiterhin können angeborene Herzfehler auftreten. Die Lebenserwartung ist verringert.

Trisomie 18 wird durch eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 18 verursacht und ist bekannt als **Edwards-Syndrom**. Betroffene Kinder haben häufig angeborene Herzfehler und andere Beeinträchtigungen, die ihre Lebenserwartung deutlich verringern. Die Häufigkeit von Trisomie 18 beträgt ca. 1 von 5.000 Geburten.

Trisomie 13 geht einher mit einem zusätzlichen Chromosom 13 und ist mit dem **Patau-Syndrom** assoziiert. Neugeborene mit Trisomie 13 weisen häufig angeborene Herzfehler und andere starke Beeinträchtigungen auf, die dazu führen, dass sie das zweite Lebensjahr meist nicht erreichen. Die Häufigkeit von Trisomie 13 beträgt ca. 1 von 6.000 Geburten.

Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen

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.

Ersttrimesterscreening (ETS)

In den ersten drei Schwangerschaftsmonaten kann mittels Nackentransparenzmessung über Ultraschall und der Bestimmung zweier biochemischer Werte aus dem mütterlichen Blut ein Risikofaktor für eine Chromosomenanomalie des Ungeborenen ermittelt werden.

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

 **Prenatalis**[®]
Qualität aus ärztlichen Händen

Zentrum für Humangenetik und
Laboratoriumsdiagnostik (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
Tel: +49 89 895578-0
Fax: +49 89 895578-780
info@prenatalis.de
www.prenatalis.de

Version 2.1/25.01.2017

Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)

Information für werdende Eltern

akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2014



Liebe werdende Eltern,

wahrscheinlich befinden Sie sich in einer der emotionalsten Phasen Ihres Lebens. Glück, Erwartung, aber auch Unsicherheiten begleiten eine Schwangerschaft.

Für viele werdende Eltern gewinnt bald nach der freudigen Nachricht über eine bestehende Schwangerschaft das Thema Gesundheit Ihres Ungeborenen an Bedeutung. Über die klassische Schwangerenvorsorge hinaus berät Sie Ihr Arzt gerne über weitere diagnostische Möglichkeiten, das Wohlergehen Ihres ungeborenen Kindes zu schützen, aber auch auftretende Risiken frühzeitig zu erkennen.

Mittlerweile gibt es zuverlässige Methoden, um **Veränderungen der Chromosomenzahl beim Feten festzustellen**. Bislang zählten hierzu diagnostische Untersuchungen wie z.B. die Fruchtwasserentnahme (Amniozentese, AC) oder Mutterkuchenpunktion (Chorionzottenbiopsie, CVS). Obwohl sich die Komplikationsrate invasiven Eingriffe stetig verringert hat, bergen sie noch immer ein Fehlgeburtsrisiko von 0,3 – 1 %. Mithilfe nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) kann das Risiko für die häufigsten fetalen Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18, 13 und ggf. Störungen der Anzahl der Geschlechtschromosomen) bestimmt werden. Gegebenenfalls ist dadurch ein invasiver Eingriff bei einem auffälligen Ersttrimester-Screening (ETS) vermeidbar.

Der NIPT **Prenatalis®** ermöglicht aus einer einzigen mütterlichen Blutprobe die zuverlässige Erkennung bestimmter fetaler Chromosomenstörungen. Der Test ist auch bei Zwillingsschwangerschaften durchführbar. Zudem kann mithilfe des Tests das Geschlecht des Ungeborenen festgestellt werden, die Mitteilung des Geschlechts darf laut Gendiagnostikgesetz (GenDG) aber erst ab der 14. Schwangerschaftswoche (p.m. postmenstrual) erfolgen.

Ihr Ärzteteam vom MVZ Martinsried

Wann wird der Test empfohlen?

- Mütterliches Alter ≥ 35 Jahre (Trisomie-Risiko)
- Auffällige Laborwerte im Rahmen des Ersttrimester-Screenings
- Auffälliger Ultraschall
- Auffällige Familienanamnese
- Vorangegangene Schwangerschaft mit einer fetalen Chromosomenstörung (Chromosom 21, 18, 13)

Wie läuft der Prenatalis®-Test ab?

Da es sich bei dem **Prenatalis®**-Test um eine genetische Untersuchung im Sinne des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) handelt, unterliegt er bestimmten Richtlinien. Ihr betreuender Arzt informiert Sie gerne über den Ablauf und das Prinzip sowie die Vorteile des Tests, die Ihnen **Prenatalis®** gegenüber anderen Methoden der Pränataldiagnostik bietet.

In 3 Schritten zum Befund:



1. Aufklärung und genetische Beratung

Eine umfassende Aufklärung und genetische Beratung erfolgen durch eine ärztliche Person, die über die entsprechende Qualifikation verfügt. Diese verantwortliche ärztliche Person bleibt während der gesamten Durchführung des **Prenatalis®**-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 (10 ml) bei Ihrem betreuenden Arzt.



3. Analyse

Ihre Blutprobe wird über einen Kurierdienst an das MVZ Martinsried versandt und dort untersucht.



Befund

Nach 3-5 Werktagen* bekommt Ihr Arzt den Befund übermittelt und kann das Ergebnis sowie alle offenen Fragen persönlich mit Ihnen klären.

* Werktag = Mo – Fr

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 dieser DNA zahlenmäßige Abweichungen von der normalen Anzahl von 46 Chromosomen feststellen.

Warum Prenatalis®?

- Frühzeitige Risikoabschätzung (*Durchführung ab der 10. SSW*) für Trisomie 21, 18 und 13 oder Störungen der Geschlechtschromosomen
- Sensitive und sichere Technologie
- Durchführung und Auswertung des Tests ausschließlich in unserem Speziallabor in Martinsried
- Qualitätszertifikat von der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAKKS)
- Möglichkeit der Rücksprache Ihres Gynäkologen mit unseren Fachärzten bei schwierigen Fragestellungen

Am MVZ Martinsried widmen wir uns Ihren Fragen zur Pränataldiagnostik mit viel Aufmerksamkeit. Jedes Ergebnis wird individuell von ärztlicher Seite geprüft und bewertet.

Welche Grenzen gibt es?

Mithilfe des **Prenatalis®**-Tests werden die häufigsten Trisomien (21, 18, 13) sowie Störungen der Chromosomen X und Y mit einem Höchstmaß an Genauigkeit erfasst. Seltene Chromosomenveränderungen (z.B. kleine Bruchstückverluste oder Umbauten der Chromosomen sowie Mosaik und Mutationen einzelner Gene) können derzeit nicht nachgewiesen werden.

In seltenen Fällen kann es vorkommen, dass die Analyse aufgrund einer zu geringen Menge an fetaler DNA kein auswertbares Ergebnis liefert und der Test nach einer erneuten Blutentnahme wiederholt werden muss.

Weitere Informationen finden Sie unter:

www.prenatalis.de