

REVERS NIPT

(Nichtinvasive pränatale Testung mittels zellfreier DNA)

Sehr geehrte Frau!

Die nichtinvasive pränatale Testung mittels zellfreier DNA besteht aus einer venösen Blutabnahme bei der werdenden Mutter sowie einem kurzen Ultraschall des Ungeborenen. Ziel der Untersuchung ist es, das Risiko für bestimmte genetische Veränderungen abzuschätzen, da jede Schwangere unabhängig vom Alter ein Risiko von etwa 5% für die Geburt eines Kindes mit geistiger oder körperlicher Beeinträchtigung hat.

Die meisten Kinder jedoch werden gesund geboren.

Der NIPT beruht auf der Auswertung von zellfreier DNA (Bruchstücke der Erbinformation des Kindes) aus dem Mutterblut. Er kann ab der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Diese Tests haben insbesondere für T21 (Down-Syndrom) eine sehr hohe Entdeckungsrate. Über 99 % der Feten mit Trisomie 21 können erkannt werden. Es stehen verschiedene Testkits zur Verfügung, mit Hilfe derer unterschiedliche Kombinationen von Chromosomenstörungen analysiert werden können. Auf Wunsch stehen auch Testvarianten zur Verfügung, mit denen neben Trisomie 21/18/13 auch andere, seltenere genetische Störungen (z.B. sogenannte Mikrodeletionen) mituntersucht werden können. Je nach Art der genetischen Störungen und der Häufigkeit ihres Auftretens sind jedoch die Entdeckungsraten geringer im Vergleich zur Testung auf das Down-Syndrom bei zugleich steigender Anzahl von falsch positiven Ergebnissen. Ein positives Ergebnis im NIPT (der Test zeigt ein hohes Risiko an) ist jedoch KEINE definitive Diagnose für eine genetische Störung, da es sich beim NIPT lediglich um einen Screeningtest handelt. In solch einem Fall sollte zur Diagnosesicherung eine invasive Diagnostik (CVS = Plazentapunktion oder AC = Fruchtwasserpunktion) durchgeführt werden. Die Entscheidung für oder gegen eine Punktion obliegt immer Ihnen als Schwangere. Grundsätzlich wird ein NIPT nur in Kombination mit einer genauen und detaillierten Ultraschalluntersuchung empfohlen.

Die Durchführung des NIPT erfolgt als:

- ☐ primäres Screening
- ☐ Abklärung eines auffälligen Befundes im Combined Test oder nach einer pränatalen Ultraschalluntersuchung

Ich habe das Ziel und die Grenzen der Untersuchung verstanden und möchte folgende Variante des NIPT Test durchführen lassen:

- ☐ ① NIFTY BASIC® by Gene Planet (*Trisomie 21/18/13, Geschlecht auf Wunsch*)
- ☐ ② NIFTY PRO® by Gene Planet (*zusätzlich zu ①): Aneuploidien der Geschlechtschromosomen X0/XXY,XXX/XY; 92 Deletions-/Duplikationssyndrome ab 3Mbp (inkl. DiGeorge-Syndrom ab 1Mbp); Trisomie 9/16/22; alle anderen Trisomien, Monosomien und Deletionen/Duplikationen größer als 5 Mbp, wenn Sie Zufallsbefunde auswählen*)
- ☐ **Ich bin mit der Befundübermittlung an meine FachärztIn einverstanden.**

Ort, Datum

Schwangere

Arzt