



Nicht invasive Untersuchung auf Chromosomenstörungen beim ungeborenen Kind

Information für werdende Eltern

PraenaTest® – durchgeführt in Deutschland
Seit Mai 2016 wurden bereits über
7.000 PraenaTest®-Analysen durch den Ärzteverbund
praena bayern in München durchgeführt.

praena bayern – PraenaTest®
in fachärztlicher Verantwortung
Der Ärzteverbund praena bayern gewährleistet
die Durchführung und Interpretation des PraenaTest®
in der Verantwortung von Fachärztinnen und
Fachärzten für Humangenetik.

Nachverfolgung der Probe
Als Patientin können Sie den Eingang
Ihrer Probe auf unserer Website einsehen.

PraenaTest®

Wissen schaffen. Zuverlässig. Schnell. Sicher.

Sehr geehrte Patientin, liebe werdende Eltern,

die vorliegende Broschüre fasst Informationen über die nicht invasive Pränataltestung (NIPT) mittels des PraenaTest® zusammen.

Der PraenaTest® ermöglicht es, aus einer Blutprobe der Mutter festzustellen, ob beim ungeborenen Kind ein hohes Risiko für eine Chromosomenstörung besteht.

Der PraenaTest® ist ein sogenannter nicht invasiver Pränataltest (NIPT).

Da für den Test nur eine Blutprobe der Mutter benötigt wird, besteht kein Eingriffsrisiko wie bei einer Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie (Punktion des Mutterkuchens). Technisch durchführbar ist der Test ab der Schwangerschaftswoche (SSW) 9+0 p.m.

Im Ärzteverbund praena bayern, einer Teilberufsausübungsgemeinschaft für NIPT, liegt die technische Durchführung des PraenaTest® und die Interpretation des Testergebnisses in ärztlicher Hand und somit in der Verantwortung von Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik.



Teilberufsausübungsgemeinschaft für NIPT

Wie funktioniert der PraenaTest®?

Im Blut einer schwangeren Frau lassen sich mit modernen und hochempfindlichen Methoden geringe Mengen kleiner Bruchstücke des kindlichen Erbguts nachweisen (zellfreie fetale DNA, cfDNA). Diese kleinen DNA-Fragmente stammen aus dem Mutterkuchen (Plazenta), von dem sie ständig in den Blutkreislauf der Mutter abgegeben werden. Durch einen Vergleich der mütterlichen und der kindlichen DNA kann sich ein Hinweis auf überzählige oder fehlende Chromosomen des ungeborenen Kindes ergeben.

Ab wann kann ich den PraenaTest® durchführen lassen?

Rein technisch ist es möglich, den PraenaTest® ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche (SSW 9+0 p.m.) durchzuführen. Es ist aber sinnvoller, den PraenaTest® mit einem frühen Organultraschall (12. / 13. SSW) zu verbinden. In keinem Fall sollte die Durchführung des Tests dazu führen, dass auf einen frühen Organultraschall verzichtet wird. Der PraenaTest® bestimmt lediglich das Risiko für bestimmte Chromosomenstörungen. Viele Entwicklungsstörungen oder Fehlbildungen, die durch den PraenaTest® nicht erfasst werden, können durch einen qualifizierten frühen Feinultraschall diagnostiziert werden. Klären Sie mit Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt, wann der PraenaTest® für Sie persönlich sinnvoll ist.

Wann erfahre ich das Geschlecht des Kindes?

Eine Geschlechtsbestimmung ist bei allen Varianten des PraenaTest® ohne zusätzliche Kosten möglich. Allerdings darf das Geschlecht gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erst ab der Schwangerschaftswoche 14+0 p.m. mitgeteilt werden. Ihre Ärztin / Ihr Arzt wird Ihnen also vor diesem Zeitpunkt nur das medizinische Ergebnis entsprechend der Testanforderung zu den untersuchten Chromosomen mitteilen.

Was passiert mit den genetischen Daten?

Im Rahmen von praena bayern wird der PraenaTest® vollständig in einem Münchner Diagnostiklabor unter fachärztlicher Verantwortung durchgeführt. Ihre Daten unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht.

Der Test

Ich bin schwanger nach einer IVF, ICSI oder Eizellspende.

Kann ich den PraenaTest® durchführen lassen?

Auch nach einer Kinderwunschbehandlung kann der PraenaTest® uneingeschränkt eingesetzt werden.

Ich bekomme Zwillinge.

Kann ich den PraenaTest® durchführen lassen?

Die PraenaTest® Optionen 1 und 2 können bei einer Zwillingschwangerschaft uneingeschränkt angewandt werden – ohne Zusatzkosten.

Chromosomenstörungen

Welche Chromosomenstörungen erkennt der PraenaTest®?

Die Durchführung des PraenaTest® durch den Ärzteverbund praena bayern beschränkt sich im Regelfall auf die Erkennung der Trisomien 21, 13 und 18. Gleichzeitig wird – falls gewünscht und ohne zusätzliche Kosten – das Geschlecht des Kindes bestimmt.

Trisomien 21, 13 und 18 – Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, die Träger unserer Erbinformation sind. Liegt ein bestimmtes Chromosom dreifach statt zweifach vor, spricht man von einer Trisomie. Eine Trisomie ist häufig die Folge einer Fehlverteilung der Chromosomen in der Reifung der Samen- oder (häufiger) der Eizellen. Die Trisomien 21, 13 und 18 sind die häufigsten Chromosomenstörungen, die Ursache einer in der Schwangerschaft zu diagnostizierenden Entwicklungsstörung des Kindes sind.

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Bei der Trisomie 21 liegt das Chromosom 21 dreifach statt zweifach vor.

Ca. 30 % der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 führen zu einer Fehlgeburt. Im vorgeburtlichen Ultraschall bei Feten mit einer Trisomie 21 müssen keine erkennbaren Auffälligkeiten vorliegen. Zum klinischen Erscheinungsbild gehören charakteristische Gesichts- und Körpermerkmale und eine Intelligenzminderung, die besonders die kognitiven, weniger die sozialen Fähigkeiten betrifft. Zusätzlich können angeborene Fehlbildungen, insbesondere Herzfehler, vorliegen. Die Trisomie 21 ist die häufigste Chromosomenstörung beim Menschen und liegt bei etwa 1: 500 Schwangerschaften vor.

Die Höhe des Risikos für die Geburt eines Kindes mit einer Trisomie 21 steigt mit dem mütterlichen Alter.

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Bei der Trisomie 18 liegt das Chromosom 18 dreifach statt zweifach vor.

Das klinische Erscheinungsbild ist das Edwards-Syndrom, das aufgrund der schweren Fehlbildungen oft schon im vorgeburtlichen Ultraschall zu erkennen ist. Die Fehlgeburtenrate ist deutlich erhöht. Neugeborene mit einem Edwards-Syndrom versterben häufig bereits in den ersten Lebenstagen, ca. 5 – 10 % werden älter als ein Jahr. Ein Überleben bis ins Erwachsenenalter kommt in seltenen Fällen vor. Betroffene Patienten haben einen sehr schweren Intelligenzdefekt und sind vollumfänglich auf fremde Hilfe angewiesen.

Die Häufigkeit eines Edwards-Syndroms bei Lebendgeborenen beträgt ca. 1:6000. Aufgrund der deutlich erhöhten Rate an Fehl- und Totgeburten ist die Diagnose einer Trisomie 18 in der Schwangerschaft häufiger. Die Höhe des Risikos für die Geburt eines Kindes mit einer Trisomie 18 steigt mit dem mütterlichen Alter.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Bei der Trisomie 13 liegt das Chromosom 13 dreifach statt zweifach vor.

Das klinische Erscheinungsbild ist das Patau-Syndrom, das ebenfalls als schweres Fehlbildungssyndrom oft bereits im vorgeburtlichen Ultraschall auffällt. Die Sterblichkeit bei Neugeborenen mit einer durchgängigen Trisomie 13 ist sehr hoch, ein Überleben bis ins Erwachsenenalter sehr selten. Fast alle Patienten sind blind, taub, haben einen schweren Intelligenzdefekt, leiden unter einer Epilepsie und sind vollumfänglich auf fremde Hilfe angewiesen. Die Häufigkeit eines Patau-Syndroms bei Lebendgeborenen beträgt ca. 1:8000. Die Fehlgeburtsrate bei einer Trisomie 13 ist ebenfalls erhöht, jedoch niedriger als bei der Trisomie 18. Die Höhe des Risikos für die Geburt eines Kindes mit einer Trisomie 13 steigt mit dem mütterlichen Alter.

Weitere Chromosomenveränderungen

Als Variante des PraenaTest® in der Durchführung durch praena bayern kann auch eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen (u. a. 45, X; Monosomie X; Ullrich Turner-Syndrom) getestet werden. Im Vergleich zu den Trisomien 21, 13 und 18 hat eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen X und Y in der Regel eher geringe klinische Auswirkungen. Bevor Sie sich im Einzelfall für diese zusätzliche Testung entscheiden, sollten Sie sich daher umfassend durch Ihre Ärztin / Ihren Arzt beraten und aufklären lassen.

Wo liegen die Grenzen des PraenaTest® in der Erkennung von Chromosomenstörungen?

Es ist wichtig für Sie zu wissen, dass eine Genauigkeit von 100 % bei der Anwendung eines nicht invasiven pränatalen Tests nicht erreicht werden kann.

Jede Untersuchungsmethode hat auch ihre Grenzen. Zum Beispiel können mit dem PraenaTest® keine strukturellen Veränderungen an den Chromosomen festgestellt werden. In diesen Fällen fehlt ein Stück eines Chromosoms oder es ist ein Chromosomenstück überzählig oder wurde falsch in das Chromosom eingebaut. Auch können sogenannte „Mosaik“ nicht sicher erkannt werden.

Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus des Embryos unterschiedliche Chromosomensätze.

In seltenen Fällen kann es trotz sorgfältigster Durchführung des PraenaTest® zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig sein, den Test zu wiederholen. Es ist wichtig für Sie zu wissen, dass dies nichts über die Gesundheit Ihres Kindes aussagt. Dies beruht in der Regel auf technischen Problemen, z. B. aufgrund der DNA-Qualität oder -Quantität. In manchen Fällen werden wir dann eine neue Blutprobe von Ihnen benötigen, um den Test auszuwerten. Dabei entstehen für Sie keine Zusatzkosten.

Welche Erkrankungen kann der PraenaTest® nicht erfassen?

Die meisten Kinder, die geboren werden, sind glücklicherweise völlig gesund. Durch den PraenaTest® werden die zuvor genannten häufigen Fehlverteilungen der Chromosomen getestet. Es gibt aber natürlich viele weitere – auch genetisch bedingte Erkrankungen – die zu einer Entwicklungsstörung des ungeborenen Kindes führen können.

Jedes werdende Elternpaar trägt ein Risiko für Auffälligkeiten, Erkrankungen oder Behinderungen bei einem gemeinsamen Kind, das weder vorhersehbar noch verhütbar ist. Dieses sogenannte Basisrisiko beträgt 2 – 4 % und betrifft auch Familien, in denen keine Erkrankungen bekannt sind.

Wenn in Ihrer Familie eine kindliche Entwicklungsstörung bekannt ist, gehäufte Fehlgeburten aufgetreten oder Kinder früh verstorben sind, empfehlen wir Ihnen ein Gespräch mit einer Fachärztin / einem Facharzt für Humangenetik, um abzuklären, ob aufgrund der individuellen Risikosituation besondere Untersuchungen zu empfehlen sind.

Auch wenn der PraenaTest® unauffällig ist, sollten immer alle Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft in Anspruch genommen werden.

Diese stellen sicher, dass sich das Kind gut entwickelt. Insbesondere die Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft sind wichtig. Mit ihnen können viele Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen erkannt werden, die trotz eines unauffälligen PraenaTest®-Ergebnisses vorliegen können.

Testergebnis

Wie sicher ist der PraenaTest®?

Der PraenaTest® erkennt mit sehr hoher Genauigkeit, ob ein hohes Risiko für eine Trisomie 21, 13 oder 18 beim ungeborenen Kind vorliegt.

Der PraenaTest® hat in der Erkennung der autosomalen Trisomien 21, 13 und 18 eine sehr hohe Sensitivität. Für die Trisomie 21 liegt diese bei nahezu 100 % (98,7 %)¹. Dies bedeutet, dass bei einem negativen (unauffälligen) Testergebnis das Vorliegen einer Trisomie 21, 18 und 13 mit hoher Sicherheit ausgeschlossen ist.

Die hohe Genauigkeit des PraenaTest® wurde in mehreren klinischen Studien gezeigt¹. Zusätzlich wurde der Test von einer unabhängigen Prüfstelle, die in staatlichem Auftrag handelt, zugelassen. Die Testgüte wurde auch bei Zwillingsschwangerschaften überprüft. Die Erkennungsraten für Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen sind niedriger² – dies gilt für alle NIPT-Verfahren – liegen aber immer noch in einem Bereich von über 90 %.

¹ Daten zur Leistungsbewertung des NGS-basierten PraenaTest® aus Studien in 2012/2013: <https://lifecodexx.com/fuer-aerzte/klinische-studien/>

² Ergebnisse der Leistungsbewertung des PraenaTest® zur Bestimmung gonosomaler Aneuploidien bei Einlingsschwangerschaften: <https://lifecodexx.com/fuer-aerzte/klinische-studien>

Was bedeutet ein unauffälliges Testergebnis?

Ein unauffälliges Testergebnis gibt Ihnen die Gewissheit, dass ein Vorliegen einer Chromosomenstörung, auf die getestet wurde, sehr unwahrscheinlich ist.

Ein unauffälliges Testergebnis bedeutet nicht, dass Sie auf andere Vorsorgeuntersuchungen, insbesondere eine ausführliche Ultraschalluntersuchung, auch in der frühen Schwangerschaft, verzichten sollten.

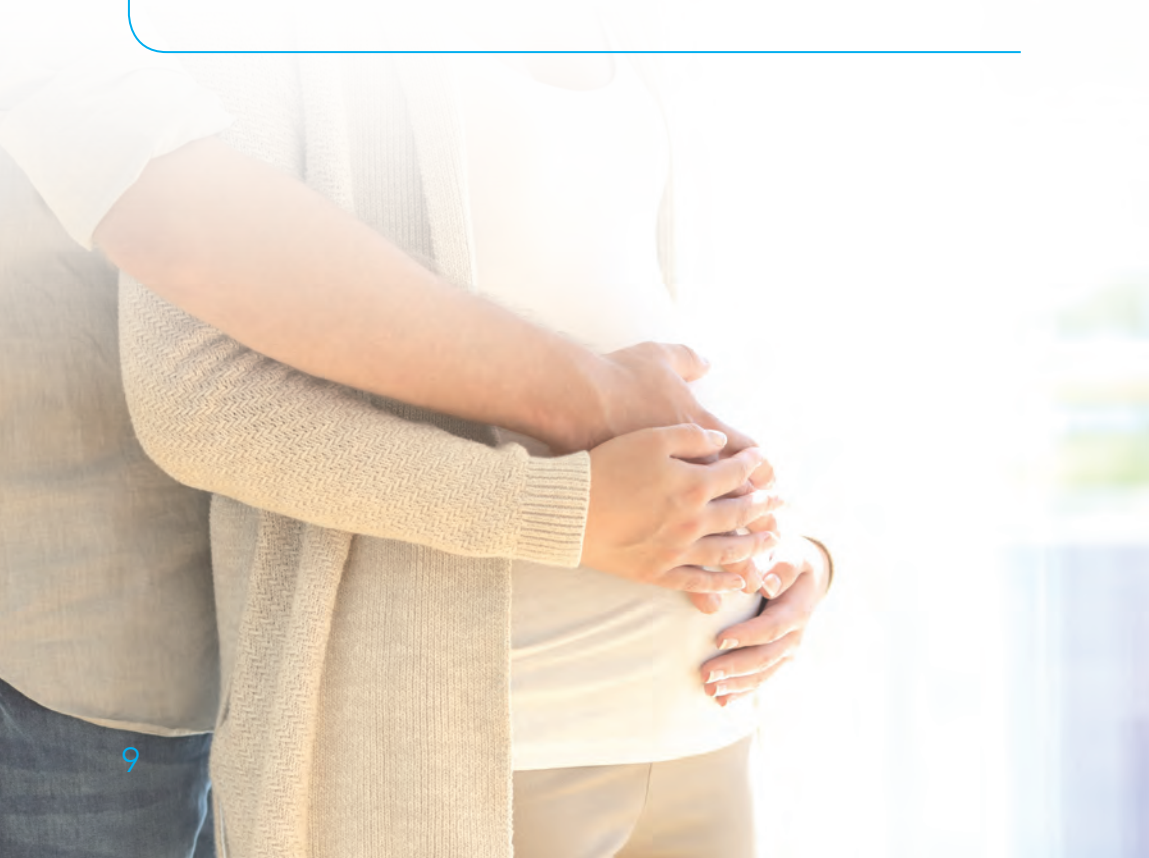
Ist Ihr PraenaTest®-Ergebnis unauffällig, das Ergebnis Ihres Ultraschalls jedoch nicht, wird Ihre Ärztin / Ihr Arzt mit Ihnen über Möglichkeiten einer diagnostischen Punktion (Plazentabiopsie oder Fruchtwasserpunktion) sprechen.

Was passiert, wenn das Ergebnis des PraenaTest® auffällig ist?

Ein auffälliges Testergebnis bedeutet nicht immer, dass tatsächlich eine Chromosomenstörung mit Relevanz für die Gesundheit des ungeborenen Kindes vorliegt. Dafür gibt es unterschiedliche technisch-analytische und biologische Gründe.

Bei einem auffälligen Testergebnis muss immer eine diagnostische Punktion erfolgen, um sicherzugehen, dass eine Chromosomenstörung wirklich vorliegt und Relevanz für das ungeborene Kind hat.

Ihre Ärztin / Ihr Arzt wird das weitere Vorgehen mit Ihnen besprechen, da die Entscheidung für das geeignete diagnostische Vorgehen von vielen individuellen Faktoren abhängig ist.



Kosten

Übernimmt die Krankenkasse die Kosten für den PraenaTest® ?

Der PraenaTest® wird im Rahmen von praena bayern als eine ärztliche Leistung durchgeführt und nach der Gebührenordnung für Ärzte abgerechnet.

Ein Leistungsanspruch gegenüber den Krankenkassen besteht jedoch nicht, so dass die Kosten in den meisten Fällen von den Patientinnen selber getragen werden müssen. Im Einzelfall ist es möglich, sich bei der Krankenkasse nach einer Kostenübernahme zu erkundigen.

Testablauf

Ich möchte den PraenaTest® durchführen lassen.

Wie geht es weiter?

1. **Aufklärung, Beratung und Blutentnahme** – Zunächst werden Sie von Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt gemäß dem deutschen Gendiagnostikgesetz (GenDG) umfassend und ergebnisoffen beraten und aufgeklärt. Nachdem Sie schriftlich der genetischen Untersuchung zugestimmt haben, wird Ihnen Blut aus der Armvene entnommen.
2. **Laboranalyse** – Die Analyse beginnt nach Eingang der Blutprobe im Labor und nach einer erfolgreichen Qualitätskontrolle.
3. **Testergebnis** – Das Testergebnis wird Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt sofort nach Abschluss der Analyse übermittelt. Anschließend werden Sie von Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt benachrichtigt und es wird Ihnen das Ergebnis erläutert.

PraenaTest®

Wissen schaffen. Zuverlässig. Schnell. Sicher.

praena bayern
Teilberufsausübungsgemeinschaft für NIPT
Bayerstraße 3 – 5 | 80335 München

Tel. +49 (0) 89 3090886-400 | Fax +49 (0) 89 3090886-444
info@praenabayern.de | www.praenabayern.de

Klinik-/Praxisstempel

Partner des Ärzteverbands praena bayern



Genetische Beratung
und Diagnostik
Dr. med. Angela Ovens-Raeder
Fachärztin für Humangenetik
Ichostr. 11 | 81541 München

genetikum[®]
GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK

genetikum[®] –
Genetische Beratung & Diagnostik
Dr. med. Mehnert & Partner
Ärzte und Humanbiologen
Wegererstr. 15 | 89231 Neu-Ulm



PRÄNATALMEDIZIN | GYNÄKOLOGIE |
GENETIK | MVZ | GBR
Nürnberg | Bayreuth | Ansbach
Dr. med. Michael Schälike (ärztl. Leiter)
Dr. med. Heike Nelle
Bankgasse 3 | 90402 Nürnberg

MGZ
Medizinisch Genetisches Zentrum

MGZ –
Medizinisch Genetisches Zentrum
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder
PD Dr. med. Angela Abicht
Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ
Bayerstraße 3 – 5 | 80335 München