

Wenn es in Ihrer Familie schon eine vererbliche Erkrankung oder eine Behinderung gibt, sollte die genaue genetische Krankheitsursache erst bei einem Betroffenen geklärt werden, damit dann allenfalls beim Feten gezielt danach gesucht werden kann. Für die diagnostische Abklärung noch unklarer familiärer Erkrankungen oder für eine generelle genetische Beratung steht Ihnen unser Ärzteteam nach Voranmeldung in unserer ambulanten Sprechstunde gerne zur Verfügung (Anmeldung unter 044 556 33 02; Verrechnung des Zeitaufwandes nach dem üblichen Ärztetarif TARMED).

Was sind die Kosten für die verschiedenen NIPT und was wird von der Grundversicherung übernommen?

Der **Basis-Trisomie-NIPT** für die Chromosomen 13, 18, 21 (und allenfalls X und Y) einschliesslich Bestimmung des kindlichen Geschlechts kostet 510 CHF.

Diese Kosten werden von der Grundversicherung in der Regel ab der 12. SSW übernommen, wenn vorgängig ein Ersttrimestertest durchgeführt wurde und dieser mindestens ein Risiko von 1:1000 angezeigt hat.

Für einen Aufpreis von 350 CHF kann der erweiterte NIPT auf verschiedene grössere Abweichungen aller Chromosomen durchgeführt werden (*keine* Kostenübernahme durch die Grundversicherung).

Wer kann einen NIPT veranlassen?

Fachärzte in Gynäkologie und Geburtshilfe mit Schwerpunkt feto-maternale Medizin, Fachärzte für Medizinische Genetik und Ärzte mit Fähigkeitsausweis Schwangerschaftsultraschall der SGUM. Spezielle Blutentnahmesysteme können von diesen bei uns angefordert werden. Bei vorausgefülltem und von einem berechtigten Arzt unterschriebenen Anmeldeformular kann die Blutabnahme nach Voranmeldung auch in unserem Institut in Schlieren durch eine MPA erfolgen.

Ferner können Sie bei Bedarf in unsere ärztliche Sprechstunde für eine genetische Beratung kommen (Verrechnung des Zeitaufwandes nach TARMED; Anmeldung unter 044 556 33 02).



Mehr Informationen zur genetischen Beratung und zur vorgeburtlichen Diagnostik finden Sie auf unserer Website www.medgen.uzh.ch



Universität
Zürich^{UZH}

Institut für Medizinische Genetik (IMG)

Patientenbroschüre

Informationen zum NIPT auf kindliche Trisomien und andere Chromosomenstörungen (Nicht-invasiver Pränataltest)



Universität Zürich, Institut für Medizinische Genetik
Wagistrasse 12, CH-8952 Schlieren

Direktorin: Prof. Dr. med. Anita Rauch, FMH und FAMH Med. Genetik
Abteilungsleiterin: Dr. phil. biochem. Beatrice Oneda, FAMH Med. Genetik
Telefon +41 44 556 33 00, Telefax +41 44 556 33 01
Weitere Informationen: www.medgen.uzh.ch

Was können die von uns angebotenen NIPT-Analysen erkennen?

Das Institut für Medizinische Genetik (IMG) der Universität Zürich bietet einen nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) an, welcher auf der Illumina® Hochdurchsatz-Sequenzieretechnik beruht und Vorort am Institut durchgeführt und analysiert wird:

- **Basis-Trisomie-NIPT** (Illumina-VeriSeq® NIPT-Solution): unter bestimmten Voraussetzungen von der Grundversicherung übernommener CE-konformer NIPT für die Trisomien 13, 18 und 21. Dieser NIPT erfasst mit grosser Wahrscheinlichkeit die häufigsten fetalen Trisomien 13, 18 und 21, sowie falls gewünscht auch Abweichungen der Anzahl der Geschlechtschromosomen X und Y (z. B. Turner oder Klinefelter-Syndrom), sowie die Bestimmung des kindlichen Geschlechtes.
- **Erweiterter NIPT auf alle sichtbaren Chromosomenstörungen** (kombinierter Illumina VeriSeq® und interner IMG-NIPT): bei diesem kombinierten Erweiterungs-NIPT werden alle Chromosomen (1-22, XY) auf Trisomien und Monosomien sowie auf grössere Deletionen und Duplikationen untersucht. Falls Sie die Mitteilung des kindlichen Geschlechts und von Abweichungen der Anzahl der Geschlechtschromosomen X und Y nicht wünschen, können Sie auf deren Mitteilung verzichten.

Ab wann und bei wem ist der nicht invasive Pränatal-Test (NIPT) möglich?

Die Untersuchung ist ab der 10. Schwangerschaftswoche (das heisst ab 9+1 SSW) möglich. Mit steigender SSW ist es jedoch sicherer ein aussagekräftiges Ergebnis zu erhalten, da dann meist ein höherer Anteil kindlicher DNA vorliegt. Die von uns angebotenen NIPT-Tests sind sowohl bei Einzel- als auch bei Mehrlings-Schwangerschaften und Eizellspenden anwendbar. Bei Zwillingen ist der Nachweis von Störungen der Geschlechtschromosomen X und Y in der Regel nicht möglich.

Wie lange muss ich auf ein Resultat warten?

In der Regel liegt innerhalb von 1-2 Wochen ein Resultat vor. Der Befund wird dem Arzt umgehend per Fax/Email oder telefonisch übermittelt. Wenn nicht eine medizinische Indikation für die Geschlechtsbestimmung vorliegt, darf das kindliche Geschlecht erst nach der 12. SSW mitgeteilt werden.

Wie lassen sich fetale chromosomale Störungen im mütterlichen Blut feststellen?

Im mütterlichen Blut zirkulieren freie DNA Fragmente, welche sowohl von der Mutter stammen als auch aus den kindlichen Anteilen der Plazenta. Nach Isolierung der DNA Fragmente aus dem mütterlichen Blut, lassen sich mittels verschiedener Analyseverfahren Hinweise auf die untersuchten Chromosomenstörungen erhalten.

Welche Aussagekraft hat das NIPT Ergebnis?

Ein normales Ergebnis beim **Basis Trisomie-NIPT** bedeutet, dass es beim Feten keinen Hinweis auf eine Trisomie der untersuchten Chromosomen gibt. Die Erfassungsrate für durchgängig in Plazenta und Fet vorhandene Trisomien 13, 18 und 21 liegen in Einlingsschwangerschaften bei über 99.9%, die Testgenauigkeit entspricht genau 99.9%. In Zwillingsschwangerschaften ist die Erfassungsrate möglicherweise etwas niedriger. Die Anzahl der Geschlechtschromosomen wird mittels NIPT bei Einlingsschwangerschaften in über 90% richtig erfasst.

Die Erfassungsrate für Trisomien anderer Chromosomen, welche meist nicht durchgängig in allen Zellen vorhanden sind, liegt beim **erweiterten NIPT** bei 96.4% mit einer Testgenauigkeit von 99.8%. Für andere Chromosomenstörungen (Deletionen/Duplikationen) sind die Erfassungsrate und Testgenauigkeit des erweiterten NIPT abhängig von der Grösse der Chromosomenstörung und des vorliegenden kindlichen DNA-Anteils. Es können also auch mit dem erweiterten NIPT nicht alle Chromosomenstörungen nachgewiesen werden. Ferner kann eine Trisomie aller Chromosomen gleichzeitig (Triploidie) aus technischen Gründen ebenfalls mit diesem NIPT nicht nachgewiesen werden.

Bevor Konsequenzen aus einem auffälligen NIPT-Resultat gezogen werden, sollte dieses durch einen diagnostischen Test aus kindlichem Material bestätigt werden (z. B. mittels Fruchtwasseruntersuchung). Dies u. a. weil eine im NIPT nachgewiesene Anomalie auf die Plazenta oder einen (absterbenden) Zwilling beschränkt sein oder von der Schwangeren selbst herrühren kann.

Welche Ergebnisse könnten beim NIPT noch vorkommen?

In 1-2% aller Untersuchungen ergibt der NIPT ein undeutliches oder gar kein Ergebnis. Je nach individueller Sachlage muss dann abgewogen werden, ob die Wiederholung des NIPT sinnvoll ist, oder ob eine invasive Diagnostik durchgeführt werden sollte.

In seltenen Fällen können insbesondere mit dem erweiterten NIPT auch medizinisch relevante Chromosomenabweichungen bei der Mutter aufgedeckt werden (z. B. Hinweis auf Krebs). Falls Sie sich auf dem Anmeldeformular nicht dagegen äussern, würden Sie auch darüber informiert werden.

Ist der NIPT der richtige Test für mich?

Falls bei Ihnen ein stark erhöhtes Risiko für eine Trisomie oder ein auffälliger fetaler Ultraschallbefund vorliegt, würden eine Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion schneller zum Ergebnis führen und weit mehr Chromosomenstörungen erfassen als der NIPT. Je nach Indikation können aus den Chorionzotten oder aus dem Fruchtwasser auch Genanalysen durchgeführt werden. Bei erfahrenen Punkteuren liegt das Abortrisiko bei Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie unter 0,5% (< 1:200).