



NIPT

Patientenbroschüre

Informationen zum Nicht-invasiven
Pränataltest auf kindliche Trisomien
und andere Chromosomenstörungen



Was können die von uns angebotenen NIPT-Analysen erkennen?

Das Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich bietet einen nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) an, welcher auf der Illumina Hochdurchsatz-Sequenziertechnik beruht und im genetischen Diagnostiklabor des Instituts vor Ort durchgeführt und analysiert wird:

- **«Basis-Trisomie-NIPT»** (Illumina VeriSeq®-Basis-NIPT)
Unter bestimmten Voraussetzungen von der Grundversicherung übernommener NIPT für die Trisomien 13, 18, 21 und zahlenmässigen Abweichungen der Chromosomen X und Y (z. B. Turner oder Klinefelter-Syndrom), sowie falls gewünscht die Bestimmung des kindlichen Geschlechtes.
- **«Einfache Erweiterung» auf alle Chromosomen** (Illumina VeriSeq®-NIPT)
Bei diesem einfachen Erweiterungs-NIPT werden alle Chromosomen (1-22, XY) auf Trisomien und Monosomien sowie auf grössere Deletionen und Duplikationen ($\geq 7\text{MB}$) untersucht.
- **«Kombinations-Paket» auf alle Chromosomenstörungen inkl. Mikrodeletionen / Mikroduplikationen** (Illumina VeriSeq®-NIPT und interner IMG-NIPT)
Bei diesem Kombinationspaket werden alle Chromosomen (1-22, XY) auf Trisomien und Monosomien sowie auf grössere Deletionen und Duplikationen ($\geq 7\text{MB}$) sowie Mikrodeletionen/Mikroduplikationen ($\geq 3\text{MB}$) untersucht. Dieser Test ist jedoch erst ab einer fetalen Fraktion von 6% sinnvoll und wird nur dann durchgeführt und verrechnet.

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

Die Untersuchung ist ab der 10. Schwangerschaftswoche (SSW) (das heisst ab 9+1) möglich. Mit steigender SSW ist es jedoch sicherer ein aussagekräftiges Ergebnis zu erhalten, da dann meist ein höherer Anteil kindlicher DNA vorliegt. Unsere NIPT-Tests sind sowohl bei Einzel- als auch bei Mehrlings-Schwangerschaften und Eizellspenden anwendbar. Bei Zwillingen ist der Nachweis von Störungen der Geschlechts-chromosomen 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 E-Mail 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 Bruchstücke aus der Plazenta, die in der Regel mit dem Erbgut des Kindes übereinstimmen und so Hinweise auf eine kindliche Chromosomenstörung geben können.

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 Fetus vorhandene Trisomien 13, 18 und 21 liegen in Einlings-Schwangerschaften 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 Einlings-Schwangerschaften in über 90% richtig erfasst.

Die Erfassungsrate für Trisomien anderer Chromosomen, welche meist nicht durchgängig in allen Zellen vorhanden sind, liegt bei der «**Einfachen Erweiterung**» und beim «**Kombinationspaket**» bei 96.4% mit einer Testgenauigkeit von 99.8%. Für andere Chromosomenstörungen (Deletionen / Duplikationen) sind Erfassungsrate und Testgenauigkeit der erweiterten NIPT abhängig von der Grösse der Chromosomenstörung und des vorliegenden kindlichen DNA-Anteils. Es können also auch mit der «**Einfachen Erweiterung**» und beim «**Kombinationspaket**» nicht alle Chromosomenstörungen nachgewiesen werden. Ferner kann eine Trisomie aller Chromosomen gleichzeitig (Triploidie) aus technischen Gründen mit diesen NIPTs 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 der «**Einfachen Erweiterung**» oder dem «**Kombinationspaket**» 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 Fruchtwaspunktion 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 Fruchtwaspunktion oder Chorionzottenbiopsie unter 0,5% (< 1:200).

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 Krankheiten oder für eine generelle genetische Beratung steht Ihnen unser Ärzteteam nach Voranmeldung in unserer ambulanten Sprechstunde gerne zur Verfügung (Verrechnung des Zeitaufwandes nach TARMED, Anmeldung: sprechstunde@medgen.uzh.ch).

Wer kann einen NIPT veranlassen?

Fachärzte in Gynäkologie und Geburtshilfe mit Schwerpunkt feto-maternale Medizin, Fachärzte für Medizinische Genetik und Ärzte mit Fähigkeitsausweis Schwangerschafts-ultraschall 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 erfolgen.

Ferner können Sie bei Bedarf in unsere ärztliche Sprechstunde für eine genetische Beratung kommen (Verrechnung des Zeitaufwandes nach TARMED).

Anmeldung: sprechstunde@medgen.uzh.ch

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, X und Y einschliesslich Bestimmung des kindlichen Geschlechts kostet 459 CHF plus 21.60 CHF Auftragstaxe. Diese Kosten werden von der Grundversicherung in der Regel ab der 12. SSW übernommen, wenn vorgängig ein Ersttrimester-Test durchgeführt wurde und dieser mindestens ein Risiko von 1:1000 angezeigt hat.

Für einen Aufpreis von 250 CHF kann eine «Einfache Erweiterung»^{*1} auf verschiedene grössere Abweichungen aller Chromosomen durchgeführt werden (keine Kostenübernahme durch die Grundversicherung).

Ein «Kombinations-Paket»^{*1} kann zusätzlich zu den grösseren Abweichungen auch kleinere Veränderungen («Mikrodeletionen») anzeigen, ist jedoch erst ab einer fetalen Fraktion von 6% sinnvoll. Diese kostet zuzüglich zum «Basis-Trisomie-NIPT» 350 CHF (keine Kostenübernahme durch die Grundversicherung).

Wo finde ich mehr Information?

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

Impressum

© Mai 2024, Universität Zürich

Herausgeberin

Institut für Medizinische Genetik

Direktorin

Prof. Dr. med. Anita Rauch
FMH Medizinische Genetik
FAMH Medizinische Genetik

Abteilungsleiterin

PD Dr. phil. biochem.
Beatrice Oneda
FAMH Medizinische Genetik

Druck

KDMZ
Kantonale Drucksachen-
und Materialzentrale
Auflage: 5000

Adresse

Universität Zürich
Institut für Medizinische Genetik
Wagistrasse 12
8952 Schlieren
Schweiz
Tel. + 41 44 556 33 00
sprechstunde@medgen.uzh.ch

Website

www.medgen.uzh.ch



^{*1} Die «Einfache Erweiterung» und das «Kombinations-Paket» können ausschliesslich in Verbindung mit dem «Basis-Trisomie-NIPT» bestellt werden. Falls der «Basis-Trisomie-NIPT» extern durchgeführt wurde und Sie die «Einfache Erweiterung» oder das «Kombinations-Paket» wünschen, ist ein erneuter Basis-Trisomie-NIPT in unserem Labor erforderlich.