

Pat.: Name, Vorname

Geb. Datum

Patientinneninformation

„Nicht Invasive Pränataldiagnostik“- NIPD (Genetische Untersuchung aus mütterlichem Blut)

Liebe werdende Eltern,

sie möchten eventuell eine sog. „Nicht Invasive Pränataldiagnostik“- NIPD (z. B. den „Praenatest“) durchführen lassen.

Unsere Empfehlung ist, nach einer sorgfältigen Ultraschall – Untersuchung und einem Beratungsgespräch diese Entscheidung zu treffen. Die folgenden Informationen sollen Ihnen bei der Entscheidungsfindung helfen.

Die **nicht- invasive Pränataldiagnostik (NIPD, z. B. der PraenaTest®)** bietet ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche die Möglichkeit, das Vorliegen der häufigsten Chromosomenfehlverteilungen (die sog. Trisomien, Definition unten) bei Ihrem Kind weitgehend auszuschließen.

Vor der Durchführung des Tests ist es wichtig, dass Sie die Möglichkeiten und Grenzen dieser Testmethode kennen, damit Sie sich entscheiden und in die Untersuchung einwilligen können.

Es werden verschiedene Testverfahren angeboten. Wir führen in unserer Praxis den sog. „Praenatest“ der Fm. Lifecodexx durch. Weitere Informationen unter www.lifecodexx.com .

Gundlagen:

Der menschliche Chromosomensatz

Das Erbmaterial in allen Zellen des menschlichen Körpers ist in Form von Chromosomen organisiert. Der Mensch hat 23 Chromosomenpaare, insgesamt also 46 Chromosomen. Die ersten 22 Paare sind durchnummeriert und werden „Autosomen“ genannt (Chromosom 1 bis Chromosom 22). Die letzten zwei Chromosomen bestimmen das Geschlecht und werden „Gonosomen“ oder Geschlechtschromosomen (X und Y) genannt. Mädchen besitzen zwei X-Chromosomen und Jungen ein X- und ein Y-Chromosom.

Zellen vermehren sich dadurch, dass sie sich immer wieder teilen. Vor jeder Zellteilung verdoppeln sich die Chromosomen, um sich dann gleichmäßig auf die beiden neu entstandenen Zellen zu verteilen.

Was sind Chromosomenstörungen und wie entstehen sie?

Chromosomenstörungen sind Veränderungen der Chromosomen. Sie entstehen zufällig durch Fehler bei der Reifung von Ei- und Samenzellen (Keimzellen) oder – seltener – durch Fehler bei der Zellteilung während der Entwicklung der befruchteten Eizelle.

Wenn Zellen entstehen, bei denen die **Anzahl** der Chromosomen nicht mehr stimmt, spricht man von **numerischen Chromosomenstörungen bzw. von Fehlverteilungen der Chromosomen** auf die Zellen. Zum Beispiel kann ein Chromosom fehlen, d.h. es sind nur 45 Chromosomen in der Zelle, oder es ist ein Chromosom zu viel in den Zellen, d.h. die Zelle besitzt 47 anstatt 46 Chromosomen (sog. Trisomien).

Neben den numerischen Chromosomenstörungen gibt es auch **strukturelle Chromosomenstörungen**, welche den Aufbau der Chromosomen betreffen. In diesen Fällen fehlt zum Beispiel ein Stück eines Chromosoms, ein Stück ist überzählig oder eines wurde falsch in das Chromosom eingebaut. Diese können auch vererbt vorkommen.

Eine Sonderform von Chromosomenstörungen sind sogenannte „**Mosaik**“. Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus des Embryos eine unterschiedliche genetische Information.

Je nach Chromosomenstörung können die Symptome sehr unterschiedlich sein und die geistige und körperliche Entwicklung der Kinder betreffen.

„Nicht Invasive Pränataldiagnostik“ - NIPD (Genetische Untersuchung aus mütterlichem Blut)

Was kann die NIPD bei meinem ungeborenen Kind feststellen?

Die NIPD kann folgende numerische Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind bestimmen:

Die häufigsten Chromosomenstörungen:

Trisomie 21, 18 und 13

Kommt ein bestimmtes Chromosom in den Zellen des Kindes dreimal statt wie üblich zweimal vor, nennt man das „Trisomie“. Mit zunehmendem Alter einer Frau nimmt das Risiko einer Trisomie zu.

Die häufigste ist die **Trisomie 21**, bei der das Chromosom 21 beim Kind dreimal anstatt zweimal vorliegt. Sie führt **zum Down Syndrom** und kommt ungefähr einmal auf 500 Geburten vor.

Viel seltener kommt eine Trisomie 18 oder Trisomie 13 vor. Diese sind meist mit schweren Fehlbildungen verbunden und versterben oft schon im Mutterleib.

Der „Praenatest“ kann diese Chromosomenstörungen aus dem Blut der Mutter mit hoher Sicherheit ausschließen.

Zusätzlich zu diesen Chromosomenstörungen können mit der NIPD **auf Wunsch** auch **Veränderungen der Anzahl der Geschlechts – Chromosomen** untersucht werden Solche Veränderungen der Anzahl der Geschlechts – Chromosomen haben einen anderen Krankheitswert als die Trisomien.

Beispiele für solche Veränderungen sind:

Monosomie X (X0) / Ullrich-Turner-Syndrom

Wenn ein Chromosom eines Chromosomenpaares fehlt, also nur einmal statt wie üblich zweimal vorhanden ist, nennt man das „Monosomie“. Bei der Monosomie X (auch Turner-Syndrom oder Ullrich-Turner-Syndrom genannt) fehlt das zweite Geschlechtschromosom. Sie betrifft nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 2500 weiblichen Neugeborenen vor.

Triple X-Syndrom (XXX)

Beim sogenannten Triple X-Syndrom liegt das X-Chromosom dreimal vor. Diese Veränderung betrifft ebenfalls nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 1.000 weiblichen Neugeborenen vor.

Klinefelter-Syndrom (XXY)

Beim Klinefelter-Syndrom, welches nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches X-Chromosom in den Körperzellen vor. Es kommt ungefähr einmal bei 500 männlichen Neugeborenen vor.

Diplo Y-Syndrom/Jacobs-Syndrom (XYY)

Beim Diplo Y-Syndrom, welches ebenfalls nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches Y-Chromosom in den Zellen vor. Es kommt zirka einmal in 1.000 Geburten von männlichen Neugeborenen vor.

In unserem Vorgespräch entscheiden Sie ganz individuell, welche Chromosomenstörungen Sie untersuchen lassen möchten. Sie können Ihr Kind beispielsweise nur auf Trisomie 21 oder auf die drei Trisomien 21, 18 und 13 testen lassen.

Besprechen Sie mit uns, welche Untersuchungen für Sie in Ihrer persönlichen Situation tatsächlich sinnvoll sind.

Wie sicher ist die NIPD (Bsp. hier: PraenaTest®)?

In den Studien zur Beurteilung der Aussagekraft des PraenaTest® bei Einlingschwangerschaften wurden bei 99,8% aller Blutproben ein richtiges Ergebnis bestimmt. Das bedeutet, dass von 1000 untersuchten Blutproben lediglich zwei Ergebnisse nicht korrekt waren. Die Aussagekraft des PraenaTest® wurde auch bei Zwillingschwangerschaften überprüft. Bei allen untersuchten Blutproben war das Ergebnis richtig. Da in diesen Studien keine Fälle mit einer Trisomie 13 oder 18 vorlagen, gibt es hierzu noch keine wissenschaftlichen Daten (Feb 2014). Die Aussagekraft des PraenaTest® zur Bestimmung von zahlenmäßigen Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (X und Y) wurde ebenfalls in klinischen Studien untersucht. Sie ist derzeit geringer als die Aussagekraft des PraenaTest® bei den Trisomien 21, 18 und 13 und kann je nach untersuchter Chromosomenstörung unterschiedlich sein.

Grenzen der Untersuchung

Mit dem PraenaTest® können keine strukturellen Veränderungen an den Chromosomen oder einzelner Gene festgestellt werden. In diesen Fällen fehlt zum Beispiel ein Stück eines Chromosoms, ein Stück ist überzählig oder wurde falsch in das Chromosom eingebaut. Auch können „Mosaik“ nicht mit Sicherheit bestimmt werden. Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus des Embryos eine unterschiedliche genetische Information.

Auch kann es trotz sorgfältigster Durchführung des PraenaTest® zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig sein, den Test zu wiederholen. Vielleicht werden wir dann eine neue Blutprobe von Ihnen benötigen. Es ist wichtig für Sie zu wissen, dass dies nichts über die Gesundheit Ihres Kindes aussagt.

Andere Chromosomenstörungen als die oben genannten werden durch die NIPD nicht erfasst, so dass hierzu keine Aussagen gemacht werden können.

Wichtig: eine umfassende, genaue Untersuchung der Chromosomen oder der Gene (z. B. Mutationen) kann nur mit der „Fruchtwasseruntersuchung“ erfolgen, weil nur bei dieser Untersuchung Zellen des ungeborenen Kindes untersucht werden.

Bei Auffälligkeiten in der Ultraschalluntersuchung des ungeborenen Kindes kann es daher sein, dass die NIPD als nicht ausreichend erscheint und wir Ihnen zu einer „Fruchtwasseruntersuchung“ raten. Dies muss in dem persönlichen Gespräch dann ausführlich erörtert werden.

Wenn das Testergebnis unauffällig ist – heißt das, mein Kind ist gesund?

Ein unauffälliges, negatives Testergebnis bedeutet, dass das Vorliegen der untersuchten Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind mit hoher Sicherheit ausgeschlossen werden kann. Ist Ihr Kind von einer anderen Krankheit betroffen, kann die NIPD darüber keine Auskunft geben. Auch kann die NIPD bestimmte Sonderformen von Chromosomenstörungen nicht bestimmen.

Wenn das Testergebnis auffällig ist – wie geht es dann weiter?

Ein auffälliges, positives Testergebnis bedeutet, dass Ihr ungeborenes Kind mit hoher Sicherheit die betreffende Chromosomenstörung trägt. Laut ärztlicher – und juristischer - Empfehlungen sollte das Testergebnis dann durch eine invasive Untersuchung, meist eine Fruchtwasseruntersuchung, weiter diagnostisch abgeklärt werden. Dies ist auch deshalb notwendig, weil in sehr seltenen Fällen die nachgewiesene Chromosomenstörung zwar im Mutterkuchen vorliegen kann, das ungeborene Kind selbst davon aber nicht betroffen ist.

Alternativen zur NIPD

An nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen stehen im ersten und zweiten Schwangerschaftsdrittel vor allem die Ultraschalluntersuchung, gegebenenfalls in Verbindung mit der Untersuchung bestimmter mütterlicher Blutwerte, zur Verfügung. Aus unserer Sicht sollten sich diese Untersuchungen – Ultraschall und NIPD - ergänzen.

Die alternative Methode zu einer NIPD ist die invasive Pränataldiagnostik (z. B. die „Fruchtwasseruntersuchung“). Diese hat ein weit umfangreicheres Untersuchungsspektrum (siehe oben), ist aber mit einem gewissen Risiko für eine Fehlgeburt verbunden.

Bitte bedenken Sie folgendes:

Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beiträgt. Zeigen sich jedoch bei einer Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie umfassend informieren und begleiten. Zusätzlich ist besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung zu empfehlen.

Übernimmt meine Krankenkasse die Kosten für den PraenaTest®?

Der PraenaTest® ist eine sogenannte Selbstzahlerleistung. Das heißt, Sie müssen die Kosten selbst tragen. Allerdings haben sowohl private als auch gesetzliche Krankenkassen die Kosten in einigen Einzelfällen bereits übernommen. Daher klären Sie unbedingt, ob auch Ihre Krankenkasse die Kosten ggf. mitträgt. Unter www.lifecodexx.com finden Sie eine Schritt-für-Schritt-Anleitung und viele nützliche Vorlagen, die Ihnen dabei helfen werden.

Genetische Beratung

Zusätzlich zu diesem Aufklärungstext findet ein Vorgespräch gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) statt.

Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis,

Dr. Hartung verfügt über die Zusatzqualifikation: „fachgebundene genetische Beratung“. Er führt das Beratungsgespräch mit Ihnen. Sollte sich dabei die Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch einen Fachärztin/-arzt für Humangenetik ergeben, werden wir diese für sie organisieren.

Einverständniserklärung:

Ich wünsche nach angemessener Aufklärung den sog. „Prenatest“, die notwendigen Informationen habe ich erhalten und ich habe keine weiteren Fragen.

Berlin, den _____ Unterschrift: _____