



NIPT für Trisomie 21, Trisomie 18, Trisomie 13 beim Kind Testung aus mütterlichem Blut

Die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind ein Chromosomenproblem hat, ist gering. Die statistische Risikoeinschätzung basiert auf Ihrem Alter. Eine gute Einschätzmethode stellte bisher der Combined Test dar. Damit konnten ca. 90% der Trisomie 21 Kinder (=Down Syndrom) und viele Kinder mit Trisomie 13 und 18 gefunden werden. Die Trisomie 21-Frage ist aber für viele Schwangere von besonderem Interesse, da es sich um die häufigste Chromosomenanomalie handelt, mit der Kinder geboren werden und im Gegensatz zu den anderen Trisomien haben Menschen mit Trisomie 21 eine lange Lebenserwartung. Leider lassen sich darauf im Schwangerschafts-Ultraschall nicht immer Hinweise finden.

Seit 2012 werden Tests angeboten, welche diese Trisomien des ungeborenen Kindes im Blut der Mutter mit größerer Genauigkeit voraussagen können als es bisher mit dem Combined Test möglich war. Der **NIPT** (z.B. *Harmony Test der Firma Ariosa*) **erkennt über 99% der Trisomie 21 Kinder**, über 96% der Trisomie **18** Kinder und über 92% der Trisomie **13** Kinder.

Bei Schwangeren, die weniger als 90 kg wiegen, kann man fast immer (in 99,5%) ein Testergebnis bekommen. In seltenen Fällen gibt der Test ein falsches Trisomie-Ergebnis, obwohl das Kind keine Trisomie hat. Dies kommt in weniger als 1 von 1000 Fällen vor. Obwohl das so selten ist, wird sehr empfohlen, bei einem auffälligen *Harmony Test* eine Punktion machen zu lassen, um ganz sicher zu gehen.

Wie lange muss man auf das Testergebnis warten? In 95% der Tests liegt das Testergebnis innerhalb von 14 Tagen vor, und Sie werden gleich telefonisch darüber informiert.

Der Test kann ab Beginn der 11. Schwangerschaftswoche vorgenommen werden. Er besteht aus einem Informationsgespräch, eine kurze Ultraschalluntersuchung und einer Blutabnahme. Die kurze Ultraschalluntersuchung ist nötig, um z.B. die Herzaktion des Kindes zu kontrollieren, und seine Größe zu messen. Auch bei Zwillingen ist die Untersuchung möglich.

Für welche Schwangeren ist der NIPT (z.B. *Harmony Test*) von Interesse:

Schwangere, die eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 21 (oder 13,18) beim Kind haben sei es aufgrund ihres Alters oder eines höheren Risikos nach Combined Test. Jede Frau schätzt selbst ein, welche Wahrscheinlichkeitszahl sie beunruhigt. Für manche ist das 1:20, für andere erst 1:400. Manche können auch mit 1.20 gut und optimistisch leben.

Bisher konnte man sich nur durch eine Punktion Gewissheit verschaffen. Der NIPT (z.B. *Harmony Test* und ähnliche Tests anderer Anbieter) liefern wertvolle Informationen ohne Eingriffsrisiko. Der Nachteil sind die Kosten, die sich aber bereits deutlich verringert haben, weiters die Wartezeit von 8-10 Tagen und die Auflage, dass ein auffälliger **NIPT** dann doch mit einer Punktion abgesichert werden müsste, bevor z.B. ein Schwangerschaftsabbruch erfolgen kann.

Der *Harmony Test* kann den Combined Test in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche nicht völlig ersetzen: Ultraschall bleibt wichtig!

Was der **NIPT** nämlich nicht kann, ist die Beurteilung der körperlichen Einzelheiten des Kindes. Die frühe, genaue Ultraschalluntersuchung wie beim Combined Test kann nämlich einerseits sehr beruhigend sein, oder aber wichtige Hinweise auf ernste Probleme des Kindes geben. Hier kann dann gezielt untersucht und beraten werden. Bei einem sehr auffälligen Ultraschall des Kindes ist es oft besser, gleich eine Punktion ohne vorgeschalteten **NIPT** zu machen, um die Chromosomen definitiv zu wissen.



Zur Untersuchung:

Der *Harmony Test* kostet 600,- Euro, welche bitte in den nächsten Tagen überwiesen werden sollten. Ein kurzer, orientierender Ultraschall gehört auch hier dazu: Größe des Kindes und Nachweis der Herzaktion.

Eine genaue Frühultraschalluntersuchung in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche als sinnvolle Ergänzung des *NIPTs* würde zusätzlich €120 kosten, also insgesamt €720.

Einwilligungserklärung

Ich bin über den *NIPT* ausreichend gut informiert, habe alle meine Fragen mit dem behandelnden Arzt klären können, und wünsche die Durchführung:

- Harmony Test* ohne genauen Ultraschall (€ 600).
- Harmony Test* ohne genauen Ultraschall – mit Geschlechtsbestimmung (€ 630).
- Harmony Test* mit genauer Ultraschalluntersuchung (€ 700)
- Harmony Test* mit genauer Frühultraschallunters. und Geschlechtsbestimmung (€ 730).

Zwillinge:

- Harmony Test* ohne genauen Ultraschall (€ 600) – [Geschlechtsbestimmung nicht möglich]
- Harmony Test* mit genauer Ultraschalluntersuchung (€ 800)

Datum _____

Unterschrift _____

ps. Sollte aufgrund von Laborproblemen oder Poststreik etc. kein Testergebnis zustande kommen, könnte der Test ohne Zusatzkosten für Sie wiederholt werden.
Sollten Sie das dann nicht wünschen, würde ich Ihnen Ihre Einzahlung refundieren, und 90 Euro für meinen Aufwand und Porto einbehalten.