



Informationen für Patienten

GEN-IALE VORSORGE

Vorgeburtlicher Test auf
Trisomie (NIPT)



Während der Schwangerschaft werden viele Tests durchgeführt, mit denen Sie sich ein Bild über die Gesundheit Ihres Kindes machen können.

Eine dieser Untersuchungen ist die Screening-Untersuchung auf Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Bei den Trisomien handelt es sich um Chromosomenabweichungen. Das jeweilige Chromosom liegt nicht zweifach, sondern dreifach vor.

Diese Abweichungen sind in den meisten Fällen nicht erblich bedingt, sondern entstehen spontan. Sie können früh in der Schwangerschaft nachgewiesen werden. Risikofaktoren sind z. B. das Alter der Mutter oder Diabetes.

Die Entscheidung für diese Untersuchung ist eine ganz persönliche und sollte von jedem Paar individuell getroffen werden. Unterstützen kann dabei eine genetische Beratung durch Ihren Arzt. Diese wird auch von medizinischen Fachgesellschaften empfohlen.

VeriSeq ist ein nicht-invasiver Pränataltest, kurz NIPT. Mit nur einer Blutprobe kann Ihnen der Test bereits ab der Schwangerschaftswoche 10+0 eine Auskunft darüber geben, ob bei Ihrem Kind ein Risiko für Trisomie 21, 18 und 13 besteht.

Das Ergebnis liegt nach wenigen Tagen vor.

Wie funktioniert das?

Während Ihrer Schwangerschaft enthält Ihr Blut DNA-Bruchstücke des heranwachsenden Kindes. VeriSeq untersucht die kindliche DNA über eine Blutprobe von Ihnen, um festzustellen, wie hoch das Risiko für Trisomie 21, 18 und 13 ist.

Zuverlässige Ergebnisse

Zwei Werte geben Auskunft über die Qualität eines Tests: Die Sensitivität und die Spezifität. In beiden Punkten zeigt VeriSeq verlässliche Ergebnisse.

„Sensitivität“ und „Spezifität“ geben an, mit welcher Zuverlässigkeit ein Test eine erkrankte Person tatsächlich als krank und umgekehrt eine nicht erkrankte Person als gesund erkennt.



	Sensitivität	Spezifität
Trisomie 21	>99,9%	99,9%
Trisomie 18	99,9%	99,9%
Trisomie 13	>99,9%	99,9%

NIPT ist deutlich zuverlässiger als andere Screeningmethoden wie das Erst-Trimester-Screening: 8 von 10 Fruchtwasseruntersuchungen, die z. B. mit einem erhöhten Risiko für Fehlgeburten verbunden sind, werden verhindert.

Fetale Geschlechtschromosomen

VeriSeq kann die Geschlechtschromosomen X und Y auf Chromosomenabweichungen untersuchen, die durch eine zusätzliche



oder fehlende Kopie des X oder Y-Chromosoms verursacht werden, wie z.B. das Turner-Syndrom oder das Klinefelter-Syndrom. Wenn Sie wünschen, verrät VeriSeq auch das Geschlecht Ihres Kindes. Bei einer Zwillingsschwangerschaft kann der Test ein Y-Chromosom zwar erkennen, aber nicht die individuellen Geschlechter beider Feten zuzuordnen.

Ihr Ergebnis

Das Testergebnis liefert Klarheit darüber, wie hoch bei Ihrer Schwangerschaft das Risiko für die untersuchten Chromosomenabweichungen ist.

Sobald die Ergebnisse Ihres VeriSeq-Tests vorliegen, besprechen wir diese gemeinsam mit Ihnen und stehen Ihnen bei Fragen zur Seite.

Bei einem auffälligen Ergebnis sind weitere Bestätigungstests nötig, bevor Entscheidungen über die Schwangerschaft getroffen werden.



Wichtig: Das Ergebnis des nichtinvasiven Pränataltests bedeutet eine Risikoeinstufung – keine abschließende Diagnose.

Die NIPT-Screening-Untersuchung auf Trisomie 21, 18 und 13 gehört zu den Vorsorgeuntersuchungen während der Schwangerschaft. Sie ist in den Mutterschaftsrichtlinien enthalten. Die Kosten übernimmt, unter bestimmten Voraussetzungen, Ihre Krankenkasse..

Wenn Sie erfahren möchten, ob es bei den Geschlechtschromosomen Abweichungen gibt oder wissen möchten, welches Geschlecht Ihr Kind hat, können Sie diese Untersuchungen als individuelle Gesundheitsleistung durchführen lassen. Die Kosten betragen 58,29 € bzw. 17,49 €.

Fragen Sie uns, wir beraten Sie gerne.

Mit freundlicher Unterstützung von



LABOR STABER