

Genetische Beratung

Zusätzlich zu dieser Aufklärung werden Sie gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) vor einer weiterführenden Untersuchung sowie nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch beraten. Die 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

- 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
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine Fachärztin/einen Facharzt für Humangenetik

Die genetische Beratung durch Ihre Ärztin/ Ihren Arzt erfolgt nach Aufklärung und Ihrer Einwilligung in die genetische Untersuchung.

Einwilligungserklärung zur Durchführung des PraenaTest® gemäß GenDG §9

Ich habe die allgemeine schriftliche Aufklärung (und ggf. zusätzlich spezielle schriftliche Aufklärungen) zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung des PraenaTest® sowie zur Durchführung der dafür erforderlichen Blutentnahme.

Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren.

Weitere Vermerke zur Aufklärung und Beratung
(von Ärztin/ Arzt auszufüllen)

Ort/ Datum

Name und Vorname der Patientin (in Druckschrift)

Unterschrift Patientin
X

Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse verlangen kann. Der Widerruf muss in schriftlicher Form erfolgen.

Dies ist ein Service-Formular von Eurofins Pränatal-Medizin. Es dient zum Aufklärungsnachweis für die verantwortliche ärztliche Person und verbleibt in der ärztlichen Praxis. Für die Vollständigkeit wird keine Haftung übernommen.

Wie aussagekräftig ist der PraenaTest®?

Die hohe Genauigkeit des PraenaTest® wurde in klinischen Studien bewiesen. Die Sensitivität gibt hierbei die Wahrscheinlichkeit an, mit der eine tatsächlich vorhandene Chromosomenstörung im Test

als positiv („auffällig“) erkannt wird. Die Spezifität gibt die Wahrscheinlichkeit an, mit der eine nicht vorhandene Chromosomenstörung als negativ („unauffällig“) erkannt wird.

Aussagekraft des PraenaTest® bei der Bestimmung autosomaler Aneuploidien

PraenaTest® ¹	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	RAAs	CNVs
Sensitivität	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)	96,4% (27/28)	74,1% (20/27)
Spezifität	99,9% (1982/1984)	99,9% (1995/1997)	99,9% (2000/2002)	99,8% (2001/2005)	99,8% (2000/2004)

Aussagekraft bei der Bestimmung der Gonosomen bzw. gonosomaler Aneuploidien

Von 1.963 untersuchten Neugeborenen wurden 100% korrekt bekannter gonosomaler Aneuploidie ist in der folgenden Tabelle als männlich bzw. weiblich erkannt.¹ Die Übereinstimmung bei

dargestellt.

Übereinstimmung bei der Klassifizierung des fetalen Geschlechts in klinischen Studien bei zytogenetisch bestätigter gonosomaler Aneuploidie¹

	X0	XXX	XXY	XYY
Übereinstimmung mit NIPT Ergebnis	90,5% (19/21)	100% (17/17)	100% (23/23)	91,7% (11/12)

¹ VeriSeq NIPT Solution v2 Packungsbeilage 1000000078751 v06 August 2021

Der NIPT ist ein nicht invasiver Screening-Test, der schnell – und gefahrlos für Mutter und Kind – das Risiko ermitteln kann, ob beim ungeborenen Kind möglicherweise eine der hier erwähnten Chromosomenstörungen vorliegt. In sehr seltenen Fällen sind falsch-positive oder falsch-negative Ergebnisse möglich.

Grenzen der Untersuchung

Mit dem PraenaTest® können chromosomale Deletionen/Duplikationen unterhalb einer Größe von 7 Mb nicht festgestellt werden. Triploidien und Polyploidien können mit dem PraenaTest® nicht bestimmt werden. Auch können Mosaik nicht mit Sicherheit detektiert werden. Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus eine unterschiedliche genetische Information. Das Vorliegen eines Vanishing Twins (schwindender Zwilling) kann – falls dieser von einer Chromosomenstörung be-

troffen ist – zu einem auffälligen PraenaTest®-Ergebnis führen, welches für die intakte Schwangerschaftsanlage nicht repräsentativ ist. Ebenso kann ein Vanishing Twin ursächlich für eine Geschlechtsdiskrepanz zwischen beobachtetem fetalem Geschlecht und der Geschlechtsbestimmung durch den PraenaTest® sein. Weiterführende Informationen hinsichtlich der Limitationen des PraenaTest® bekommen Sie von Ihrer Ärztin/ Ihrem Arzt.

WM-1335-DE-006



Vanishing Twin

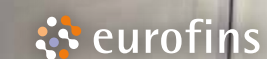
Als Vanishing Twin (schwindenden Zwilling) bezeichnet man einen Fötus einer Mehrlingsschwangerschaft. Während der ersten Schwangerschaftswochen stirbt einer der Zwillinge, aber anstelle eines Abgangs mit Blutungen wird er vom mütterlichen Körper absorbiert. Es können sich allerdings noch Teile des Erbguts vom Vanishing Twin im Blutkreislauf der Mutter befinden, wodurch das Ergebnis des PraenaTest® beeinflusst werden kann.

Polyloidie / Triploidie

Bei einer Polyloidie liegt der komplette Chromosomensatz öfter als zweimal vor (griech. „poly-“ = vielfach). Bei einer Triploidie beispielsweise liegen die Chromosomen dreifach (lat. „tri-“,) vor. Statt der üblichen 46 Chromosomen enthalten Körperzellen im Falle einer Triploidie also 69 Chromosomen.

PraenaTest®

Nicht invasiver pränataler Test (NIPT)



Pränatal-Medizin

Verbleibt in der ärztlichen Praxis

Aufklärung und Einwilligung zur Durchführung des PraenaTest®

Nicht invasive vorgeburtliche Untersuchung zur Bestimmung von Chromosomenstörungen beim ungeborenen Kind

Liebe Patientin,

eine Schwangerschaft bringt viele Glücksgefühle mit sich und ist vielleicht die spannendste und wichtigste Zeit Ihres Lebens. Natürlich können auch gemischte Gefühle und eine gewisse Unsicherheit aufkommen. Gerade beim ersten Kind ist oft unklar, was die bevorstehende Zeit mit sich bringen wird, was eventuell auf Sie zukommt und wie Sie für sich und Ihr Ungeborenes das Beste tun können.

Die moderne Medizin bietet mittels Untersuchungen, die für Sie und Ihr ungeborenes Kind ungefährlich sind, viele Möglichkeiten bereits im frühen Stadium der Schwangerschaft zu erkennen, ob Gesundheitsrisiken vorliegen. So kann der nicht invasive PraenaTest® bereits ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche feststellen, ob bei Ihrem Kind Chromosomenstörungen vorliegen.

In dieser Zeit steht Ihnen Ihre Ärztin/Ihr Arzt mit Rat und Tat zur Seite. Sie/Er verfolgt mit Ihnen zusammen die Entwicklung Ihres Babys und berät Sie bei allen Vorsorgeuntersuchungen rund um Ihre Schwangerschaft.

Vor dem Test und der dafür notwendigen Blutentnahme bei Ihnen ist es wichtig, dass Sie über die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken dieser Testmethode informiert sind.

Was kann der PraenaTest® bei meinem ungeborenen Kind feststellen?

Der PraenaTest® ist ein moderner Screeningtest. Mit ihm lassen sich Chromosomenstörungen, also bestimmte Veränderungen im Erbmateriale eines ungeborenen Kindes, feststellen. Fast jede menschliche Zelle enthält Erbmateriale (in Form von DNA), das in den Chromosomen im Zellkern organisiert ist. Menschliche Körperzellen enthalten in der Regel 46 Chromosomen. Die Chromosomen 1–22 (Autosomen) liegen jeweils zweifach vor. Ein Chromosom stammt dabei jeweils von der Mutter, eines vom Vater. Außerdem haben menschliche Zellen zwei Geschlechtschromosomen (Gonosomen): Frauen haben zwei X-Chromosomen, Männer ein X- und ein Y-Chromosom. Auch hier stammt jeweils ein Geschlechtschromosom von der Mutter und eines vom Vater.

In seltenen Fällen kann es vorkommen, dass einzelne dieser Chromosomen nicht zweifach, sondern dreifach im Zellkern des Embryos vorhanden sind. Das dreifache Vorliegen eines Chromosoms wird als Trisomie bezeichnet, wobei die nachstehende Zahl das betroffene Chromosom angibt, z.B. Trisomie 21. Trisomien sind zwar selten, das Risiko nimmt aber mit zunehmendem Alter der Mutter (und z.T. auch des Vaters) zu. In der Regel sind Trisomien mit klinischen Auffälligkeiten oder auch gesundheitlichen Einschränkungen des Embryos verbunden. Mit dem PraenaTest® sind folgende Chromosomenstörungen feststellbar:

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 die zum Down-Syndrom führt. Kinder mit Down-Syndrom sind unterschiedlich stark von körperlichen sowie geistigen Einschränkungen betroffen.

Häufigkeit: 1:700 bis 1:800

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Bei dieser sehr seltenen Chromosomenstörung ist das Risiko einer Fehlgeburt stark erhöht. Aufgrund der Schwere dieser Erkrankung versterben etwa 90% der Neugeborenen innerhalb der ersten Lebensstage. Nur selten erreichen Betroffene das Erwachsenenalter und sind wegen schweren Behinderung vollumfänglich auf fremde Hilfe angewiesen.

Häufigkeit: 1:6.000 bis 1:8.000

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Die seltenste Trisomie ist das Patau-Syndrom bei der schwere Organfehlbildungen auftreten und das Risiko einer Fehlgeburt signifikant erhöht ist. Die Fehlbildungen an den Organsystemen machen das Überleben des Neugeborenen über das 1. Lebensjahr hinaus kaum möglich.

Häufigkeit: 1:12.000

Monosomie X / (X0) (Ullrich-Turner-Syndrom)

Bei der Monosomie X ist nur ein X-Chromosom vorhanden, während das zweite Geschlechtschromosom fehlt. Es ist die einzige lebensfähige Monosomie und betrifft ausschließlich Mädchen. Typisch für Trägerinnen sind Unfruchtbarkeit, Kleinwüchsigkeit und ein erhöhtes Risiko für Herzfehler. Geistige Einschränkungen liegen zumeist nicht vor.

Häufigkeit: 1:2.500

XXX (Triple X-Syndrom)

Das Triple X-Syndrom oder auch Trisomie X ist die häufigste Chromosomenstörung bei Mädchen. Größtenteils bleibt dieses Syndrom ein Leben lang unentdeckt da es kaum klinisch relevante Auffälligkeiten verursacht.

Häufigkeit: 1:1.000

XXY (Klinefelter-Syndrom)

Das Klinefelter-Syndrom tritt bei männlichen Neugeborenen auf, wobei Betroffene häufig überdurchschnittlich groß und führt in der Regel zu Unfruchtbarkeit.

Häufigkeit: 1:600

XXY (Diplo Y-Syndrom / Jacobs-Syndrom)

Beim Diplo Y-Syndrom, liegt ein zusätzliches Y-Chromosom in den Zellen vor. Größtenteils bleibt dieses Syndrom ein Leben lang unerkannt. Die Jungen sind meist normal intelligent, jedoch überdurchschnittlich groß.

Häufigkeit: 1:1.000

RAAs – Rare Autosomal Aneuploidies (Seltene autosomale Aneuploidien)

RAAs sind seltene ganzchromosomale Fehlverteilungen von Autosomen. Mit der RAA-Analyse des PraenaTest® können zusätzlich die Chromosomen 1 bis 12, 14 bis 17, 19, 20 und 22 auf Monosomien und Trisomien sowie der Chromosomen 13, 18 und 21 auf Monosomien untersucht werden. Sollte in einer bestehenden Schwangerschaft eine seltene autosomale Aneuploidie festgestellt werden, handelt es sich häufig um einen sogenannten Mosaik-Befund. In diesem Fall sind also nicht alle Zellen des Ungeborenen betroffen (fetales Mosaik), und/oder es sind nur Teile der Plazenta betroffen (plazentares Mosaik). Das klinische Erscheinungsbild eines Mosaiks kann sehr unterschiedlich ausfallen und ist davon abhängig, welches Chromosom betroffen ist und welche bzw. wie viele Zellen die Chromosomenstörung tragen. So kann ein plazentares Mosaik weitgehend ohne Auswirkung bleiben oder auch mit einer Plazenta-Insuffizienz einhergehen. Letzteres führt in manchen Fällen zu einer mangelhaften Versorgung des ungeborenen Kindes. Feten, deren Zellen mosaikartig von einer seltenen autosomalen Aneuploidie betroffen sind, weisen zumeist körperliche Fehlbildungen sowie geistige Entwicklungsstörungen auf. In einigen Fällen ist das klinische Erscheinungsbild aber auch normal.

CNV (Copy Number Variations)

Bei einer sogenannten CNV ist nur ein Teilbereich innerhalb des Chromosoms betroffen, so dass dieses in erhöhter Kopienanzahl (Duplikation) oder verringerter Kopienanzahl (Deletion) vorliegt. Die Ausprägung der Krankheitsmerkmale hängt von der Lage und Größe der betroffenen Region ab. Dies kann zu Fehlbildungen der inneren Organe oder Störungen in der geistigen Entwicklung führen. Mit PraenaTest® werden Testungen auf Vorliegen einer CNV ≥ 7 mB durchgeführt.

Häufigkeit: 1:10.000



Bitte berücksichtigen Sie

Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten. Jedoch bei einem auffälligen Befund ist es mehr als nachvollziehbar, dass Sie im ersten Augenblick verunsichert sind. Umso wichtiger ist es, dass Sie sich bei Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt umfassend informieren. Eine psychologische Beratung kann in solchen Situationen eine zusätzliche Hilfe darstellen.



Weitere Informationen zum PraenaTest®

Kann der PraenaTest® auch bei einer Zwillingsschwangerschaft durchgeführt werden?

Der PraenaTest® kann auch bei einer Zwillingsschwangerschaft durchgeführt werden. Es entstehen keine zusätzlichen Kosten.

Funktioniert der PraenaTest® nach einer Kinderwunschbehandlung?

Nach einer Kinderwunschbehandlung (Eizellspende, IVF oder ICSI) kann der PraenaTest® ohne Einschränkungen eingesetzt werden.

Wie läuft der PraenaTest® ab?

Es sind nur wenige Schritte erforderlich, bis innerhalb weniger Arbeitstage das Ergebnis an Ihre behandelnde Ärztin/Ihren behandelnden Arzt übermittelt wird:

- 1 Umfangreiche Beratung und Aufklärung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt
- 2 Einfache Blutentnahme durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt
- 3 Blutanalyse in Deutschland; Ergebnis in wenigen Tagen an Ihre Arztpraxis
- 4 Sie besprechen mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt das Ergebnis

Wie ist ein unauffälliges Testergebnis zu bewerten?

Ein unauffälliges (d.h. negatives) Testergebnis bedeutet, dass das Vorliegen der untersuchten Chromosomenstörungen bei Ihrem Ungeborenen sehr unwahrscheinlich ist. Andere Chromosomenstörungen als die im Untersuchungsauftrag angeforderten werden durch den PraenaTest® nicht erfasst, so dass hierzu keine Aussage getroffen wird. Darüber hinausgehende genetische Aberrationen können folglich nicht erfasst werden. Auch kann der PraenaTest® bestimmte Sonderformen von Chromosomenstörungen nicht feststellen. Lesen Sie hierzu auch den Abschnitt „Grenzen der Untersuchung“ und sprechen Sie mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt.

Auch wenn Sie ein unauffälliges Testergebnis erhalten haben, sollten Sie die empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen, insbesondere die Ultraschalluntersuchungen, wahrnehmen.

Wie ist ein auffälliges Testergebnis zu bewerten?

Ein auffälliges, (d.h. positives) Testergebnis gibt einen klaren Hinweis darauf, dass Ihr ungeborenes Kind die betreffende Chromosomenstörung trägt.

Laut ärztlichen Empfehlungen muss ein positives Testergebnis durch eine invasive Untersuchung weiter diagnostisch abgeklärt werden. In sehr seltenen Fällen ist die nachgewiesene Chromosomenstörung zwar in den Zellen der Plazenta vorhanden, das ungeborene Kind ist selbst davon aber nicht betroffen ist.

Kosten

Besprechen Sie mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt, welche Untersuchungen für Sie und Ihre persönliche Situation sinnvoll sind. Seit dem 01. Juli 2022 lässt sich die nicht invasive pränatale Bestimmung der drei Trisomien 21, 18 und 13 als Kassenleistung über die gesetzlichen Krankenkassen abrechnen. Über das Spektrum der Kassenleistung hinaus, kann sich jede Patientin – in Absprache mit ihrer Ärztin/Ihrem Arzt – individuell für die Bestimmung weiterer Chromosomenstörungen auf Selbstzahlerbasis entscheiden. Aktuelle Preise für Selbstzahlerinnen finden Sie unter www.praenaforyou.com.