

### Sollte ich den fetalis®-Test von amedes durchführen lassen?

Viele schwangere Frauen sind um die Gesundheit ihres Babys besorgt. Wenn Sie Bedenken haben, sollten Sie diese mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt besprechen. Er oder sie wird Sie beraten, welche Tests zu Ihrer Beruhigung durchgeführt werden können.

Bei manchen Frauen besteht aufgrund ihres Alters, ihrer Familiengeschichte oder anderer Testergebnisse ein erhöhtes Risiko für Chromosomenanomalien. Viele Fachgesellschaften wie die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin<sup>2</sup>, das "American College of Obstetricians and Gynecologists"<sup>3</sup> oder die FMF-Deutschland<sup>4</sup> haben empfohlen, diesen Frauen einen Pränataltest anzubieten. Dieser sollte in Ergänzung bei einem erhöhten Risiko für eine Aneuploidie im Ersttrimester-Screening und nur nach qualifizierter Ultraschalluntersuchung durchgeführt werden. So können Frauen nach Durchführung eines zusätzlichen fetalis®-Tests fundierter entscheiden, ob sie eine Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese durchführen lassen möchten.

Die meisten Frauen, die den fetalis®-Test durchgeführt haben, werden erfahren, dass bei ihrem Baby nur noch ein äußerst niedriges Risiko für die untersuchten Störungen besteht. Wenn das Testergebnis aber auf ein hohes Risiko hindeutet, ist es wichtig, dass Sie mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt Ihre nächsten Schritte besprechen.

### Welche Chromosomenstörungen werden beim fetalis®-Test erkannt?

Mit dem fetalis®-Test können die häufigsten zahlenmäßigen Chromosomenstörungen erkannt werden. Es erfolgt eine Untersuchung auf:

#### ■ Trisomie 21

Diese Störung entsteht, wenn das Chromosom 21 dreifach vorliegt. Sie wird auch Down-Syndrom genannt und ist die häufigste Ursache für geistige Behinderungen. Sie kann auch bestimmte Fehlbildungen am Herzen oder an anderen Organen und Hör- und Sehprobleme verursachen.

#### ■ Trisomie 18

Diese Störung entsteht, wenn das Chromosom 18 dreifach vorliegt. Sie wird auch Edwards-Syndrom genannt und verursacht eine schwere geistige Behinderung. Außerdem führt sie zu schwerwiegenden Fehlbildungen an Herz, Gehirn oder an anderen Organen. Babys mit dem Edwards-Syndrom sterben in den meisten Fällen im Verlauf ihres ersten Lebensjahrs.

#### ■ Trisomie 13

Diese Störung entsteht, wenn das Chromosom 13 dreifach vorliegt. Sie wird auch Patau-Syndrom genannt. Trisomie 13 verursacht eine schwere geistige Behinderung und führt auch zu vielen schwerwiegenden Fehlbildungen. Babys mit dem Patau-Syndrom sterben in den meisten Fällen im Verlauf ihres ersten Lebensjahrs.

#### ■ Monosomie X (auch Turner-Syndrom oder 45,X genannt)

Diese Störung wird durch ein fehlendes X-Chromosom verursacht und tritt nur bei Mädchen auf. Mädchen mit Monosomie X haben möglicherweise Herzfehler, Hörprobleme und sind für gewöhnlich kleiner als der Durchschnitt. Im Erwachsenenalter tritt bei ihnen meist Unfruchtbarkeit auf. In seltenen Fällen beobachtet man eine Einschränkung des Intelligenzquotienten, allenfalls leicht unter dem Durchschnitt.

Informationen über leichte oder nahezu der Norm entsprechende chromosomale Veränderungen der Geschlechtschromosomen wie 47,XXX, 47,XXY, 47,XYY, werden aus ethischen und medizinischen Gründen nicht mitgeteilt.

#### Literaturhinweise

1. Eiben B et al. Clinical experience with noninvasive prenatal testing in Germany: Analysis of over 500 high-risk cases for trisomy 21, 18, 13 and monosomy X. *Obstet Gynecol Rep.* 2021 Mar 11.
2. Schmid M et al. Drei Länder – Empfehlung zum Einsatz von Nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) zur Analyse der zellfreien DNA (cfDNA) im mütterlichen Blut zum Screening auf fetale Chromosomenstörungen in der klinischen Praxis. *Ultraschall in Med* 2015; 36: 507–510
3. American College of Obstetricians and Gynecologists. Committee Opinion No. 640: Cell-free DNA screening for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol* 2015; 126(3):e31–e37.
4. Eiben B et al. Serumtestsysteeme zur Erfassung von Chromosomenanomalien. *gynäkologie + geburtshilfe* 2013; 18(2):33–37

## Ihre Praxis

Sprechen Sie uns an – wir beraten Sie gerne.



**fetalis-Hotline: 0800 44 30 420**

(Erreichbarkeit Mo - Fr: 8.00 - 18.00 Uhr)

[www.fetalis.at](http://www.fetalis.at)

fetalis®  
EINFACH BERUHIGEND.



## Nicht-Invasiver Pränataltest (NIPT)

### Patienteninformation

ARCHIMEDlife  
Medizinisches Labor  
Leberstraße 20/2 · 1110 Wien

Für Nachbestellungen dieser Broschüren wenden Sie sich bitte an [info@archimedlife.com](mailto:info@archimedlife.com). Weitere Informationen finden Sie unter [www.archimedlife.com](http://www.archimedlife.com) und [www.fetalis.at](http://www.fetalis.at).

*Wir sind bemüht, zur Verbesserung der gesundheitlichen Betreuung von schwangeren Frauen beizutragen. Wir wissen, wie wichtig es für Sie ist, über Aspekte der Gesundheit Ihres Babys Bescheid zu wissen.*

### Wie funktioniert der fetalis®-Test?

Während der Schwangerschaft geht ein Teil der DNA aus dem kindlichen Teil der Plazenta in das Blut der Mutter über. Aus der DNA können Informationen über den Zustand der Chromosomen des Babys gewonnen werden. Wir bieten in Deutschland einen Labortest an, bei dem die DNA des Babys aus einer Blutprobe der Mutter gewonnen wird, der mittels der „Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2“-Technologie den individuellen Risikofaktor für das mögliche Auftreten von bestimmten Chromosomenveränderungen beim Kind untersucht, die ernste Auswirkungen auf die Gesundheit Ihres Babys haben könnten.

Der fetalis®-Test ist ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT). Dies bedeutet, dass der fetalis®-Test für Sie und Ihr Baby ungefährlich ist. Zur Durchführung des Tests muss Ihnen Ihre Ärztin/Ihr Arzt nach einer Ultraschalluntersuchung nur etwas Blut abnehmen.

### Welche Informationen liefert der fetalis®-Test?

Mit dem fetalis®-Test werden bestimmte Chromosomen des Babys auf zahlenmäßige Abweichungen hin untersucht. Menschen besitzen 23 Chromosomenpaare. Insgesamt also 46 Chromosomen, zwei für jedes Paar. Die ersten 22 Paare sind von 1 bis 22 durchnummeriert. Das letzte Paar bestimmt das Geschlecht. Mädchen besitzen zwei X-Chromosomen und Jungen ein X- und ein Y-Chromosom. Gesundheits- und Entwicklungsprobleme entstehen dann, wenn ein zusätzliches Chromosom auftritt oder ein Chromosom fehlt.

- Wenn ein zusätzliches Chromosom vorhanden ist – also 3 identische Chromosomen statt 2 – handelt es sich um eine Trisomie.
- Wenn ein Chromosom fehlt – also nur einmal statt zweimal vorhanden ist – handelt es sich um eine Monosomie.

Beim fetalis®-Test kann die DNA auf die auf der Rückseite aufgelisteten Störungen der Chromosomen untersucht werden.

### Welche Alternativen gibt es zum fetalis®-Test?

Es gibt andere Blutuntersuchungen, die während der Schwangerschaft durchgeführt werden können. Auch bei diesen Untersuchungen kann festgestellt werden, ob eine hohe Wahrscheinlichkeit vorliegt, dass Ihr Baby eine Chromosomenstörung, wie zum Beispiel das Down-Syndrom, haben könnte. Bei älteren Typen dieser Screening-Tests ist allerdings die Wahrscheinlichkeit für falsche Ergebnisse höher.

Das heißt, dass eine Chromosomenstörung bei manchen Schwangerschaften unentdeckt bleibt oder Frauen mit gesunden Babys fälschlicherweise ein Ergebnis erhalten, das auf eine höhere Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung des Babys hindeutet.

Um ganz sicher feststellen zu können, ob das Baby tatsächlich eine Chromosomenstörung hat, können Untersuchungen der Plazenta (des Mutterkuchens) oder des Fruchtwassers, wie zum Beispiel eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese, durchgeführt werden. Beide Untersuchungen bergen Risiken, wie zum Beispiel ein geringes Risiko für eine Fehlgeburt. Sprechen Sie mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt oder Ihrem/r genetischen Berater/in, wenn Sie weitere Fragen zu Ihren Untersuchungsoptionen haben.

### Wann bekomme ich meine Ergebnisse?

Ihre Ärztin/Ihr Arzt sollte die Ergebnisse innerhalb von ca. 7 Werktagen übermittelt bekommen.

### Welche Ergebnisse erhalte ich bei einem fetalis®-Test?

Der Bericht, der an Ihre Ärztin/Ihren Arzt gesendet wird, enthält eines der folgenden Ergebnisse:

- **niedriges Risiko:** Ein niedriges Risiko bedeutet, dass damit über 99 % aller Trisomien 21 und deutlich über 90 % aller Trisomien 13 und 18, sowie die Monosomie X ausgeschlossen werden konnten
- **hohes Risiko:** Ein hohes Risiko bedeutet, dass eine hohe Wahrscheinlichkeit vorliegt, dass Ihr Baby eine Chromosomenstörung hat. Ihre Ärztin/Ihr Arzt oder Ihr/e genetische/r Berater/in wird mit Ihnen besprechen, welche Folgetests einen eindeutigen Befund liefern können.

Obwohl die Ausfallrate nur bei 0,4 % liegt<sup>1</sup>, besteht die geringe Möglichkeit, dass die Untersuchung Ihrer ersten Probe zu keinem Ergebnis führt. In diesem Fall empfehlen wir, dass Sie eine weitere Probe abgeben.

Bei einem nicht-invasiven pränatalen Test (NIPT) auf der Basis einer zellfreien DNA-Analyse des mütterlichen Blutes handelt es sich nicht um einen diagnostischen Test, sondern um einen Screeningtest. Die Testergebnisse können daher nicht als einzige Grundlage für eine Diagnose herangezogen werden. Weitergehende Tests zur Ergebnisverifizierung sind notwendig, um unumkehrbare Entscheidungen im Hinblick auf die Schwangerschaft zu vermeiden. Dies gilt sowohl für den Fall, dass der Bericht, der an Ihre Ärztin/Ihren Arzt gesendet wird, ein unauffälliges Ergebnis ausweist als auch wenn der Bericht als Ergebnis ein hohes Risiko ausweist. Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird mit Ihnen besprechen, welche Folgetests einen eindeutigen Befund liefern können.

### Wer kann getestet werden und wann?

Das Konzept des fetalis®-Tests wurde für Frauen jeden Alters und jeder ethnischen Zugehörigkeit entwickelt, die mindestens seit 10 + 0 Wochen schwanger sind. Er ist für Frauen mit Zwillingsschwangerschaften, aber nicht für Frauen mit Drillingschwangerschaften oder bei Zustand nach Vanishing twin geeignet.