

# LE VIGARO

235 update / 10.2018

Mehr als ein Newsletter für Labormedizin  
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin  
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

## v-natal®

### Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) im mütterlichen Blut

#### Hintergrund

Der NIPT ist ein fester Bestandteil des Pränatal-screenings für Trisomien in der Schweiz.

#### Indikationen

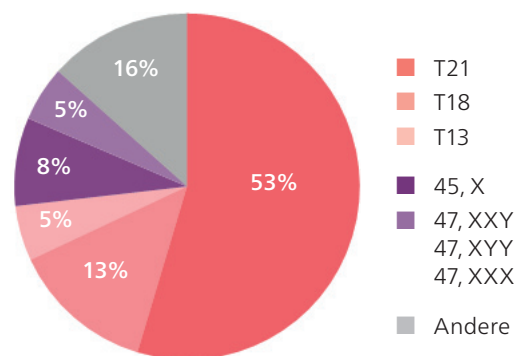
- Risiko > 1:1'000 (z.B. 1:780) im 1. Trimester-Test (ETT) nach unauffälligem Ultraschallbefund
- Zwillingsschwangerschaften sowie Schwangerschaften nach ART-Behandlung mit Risiko > 1:1'000 (ETT berechnet nur mit Alter + NT)

Resultate in  
max. 4 Tagen

→ Pflichtleistung, siehe Expertenbrief Nr. 52 vom 14.03.2018

- Wunsch der Schwangeren, z.B. Risiko < 1:1'000 (z.B. 1:2'500) im ETT, Alter > 35 Jahre

→ Selbstzahlerleistung



Prävalenz von Chromosomenstörungen (pränatal)  
adapt. nach Wellesley 2012

#### Zeitpunkt

ETT: SSW 10+6 bis SSW 13+6 (△ Scheitel-Steiss-Länge 45 – 84 mm)

NIPT: empfohlen nach ETT, ab SSW 9+0 möglich

#### Aussagekraft

- Unauffälliges Resultat → Trisomien mit sehr hoher Sicherheit ausgeschlossen
- Positiver NIPT → invasive Untersuchung mittels Punktion zur Bestätigung immer indiziert
- Positive Vorhersagewerte für Trisomie 21: 93%, Trisomie 18: 74%, Trisomie 13: 50%

#### Einschränkungen

- Keine Aussagen zu strukturellen Chromosomenveränderungen
- Mosaik oder fetoplazentare Diskrepanzen nicht erfasst
- Bei hohen Risiken (z.B. > 1:10) ist in der Regel eine primär invasive Abklärung indiziert

#### Methode

Next-Generation Sequenzierung zellfreier DNA aus mütterlichem Plasma (illumina® verifi)

#### Material

Entnahmeset v-natal®: 2 Cell-Free DNA™ BCT-Tubes (06D), unzentrifugiert, Art.-Nr. 15558

Patienteninfos: v-natal® – der nicht-invasive Pränataltest, Art. Nr. 15636

Welchen Stellenwert hat der nicht-invasive Pränataltest?, Art. Nr. 15730

#### Preis

Untersuchung	Preis	Kostenübernahme durch Grundversicherung (OKP)
Fetale Trisomien 21, 18, 13, inkl. fetales Geschlecht	CHF 510.–	Ja, sofern kombiniertes Trisomierisiko im ETT > 1:1'000
zusätzlich gonosomale Aneuploidien	CHF 100.–	Nein

#### Information Literatur auf Anfrage

Dr. phil. II Christoph Noppen, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Genetik / Molekularbiologie

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Stv. Leiterin Genetik / Molekularbiologie

Dr. phil. nat. Florent Badiqué, Kandidat Spezialist für Labormedizinische Analytik FAMH, Genetik / Molekularbiologie

#### Redaktion

Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Produktion West