

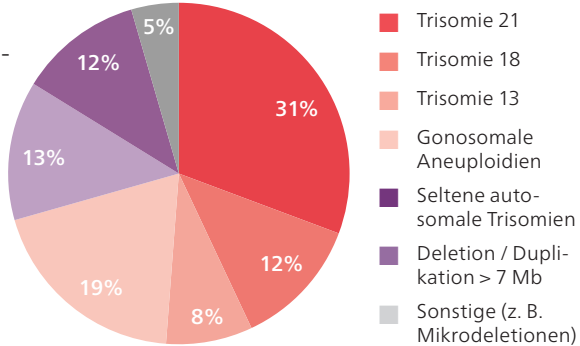
# LE VIGARO

235 update / 06.2022

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

<b>Hintergrund</b>	<p>Neu detektiert der NIPT auch seltene autosomale Trisomien und Deletionen / Duplikationen ('All Chromosomes'), die bis zu 30% der auffälligen Resultate ausmachen. Dadurch wird die Aussagekraft des NIPT weiter verbessert.</p>	
<b>Zeitpunkt</b>	<p>1. Trimester-Test (ETT): SSW 10 + 6 bis SSW 13 + 6 (≙Scheitel-Steiß-Länge 45 – 84 mm)</p> <p>NIPT: empfohlen nach ETT, ab SSW 9 + 0 möglich</p>	
<b>Indikation</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Risiko &gt; 1:1'000 (z. B. 1:780) im ETT nach unauffälligem Ultraschallbefund</li> <li>• Zwillingsschwangerschaften sowie Schwangerschaften nach ART-Behandlung mit Risiko &gt; 1:1'000 (ETT berechnet nur mit Alter + NT)</li> <li>• Wunsch der Schwangeren, z. B. Risiko &lt; 1:1'000 (z. B. 1:2'500) im ETT, Alter &gt; 35 Jahre</li> </ul>	<p style="text-align: center;"><i>Verteilung positiver NIPT Resultate (n= 1'569, Studie mit 55'517 Schwangeren, Soster et al. 2021)</i></p>
<b>Aussagekraft</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Unauffälliges Resultat → Trisomien können mit sehr hoher Sicherheit ausgeschlossen werden</li> <li>• Positiver NIPT → invasive Untersuchung mittels Punktion zur Bestätigung immer indiziert</li> <li>• Positive Vorhersagewerte für Trisomie 21: 93%, Trisomie 18: 74%, Trisomie 13: 50%</li> <li>• Detektion von gonosomalen Aneuploidien (Turner-, Klinefelter-, XYY-Syndrom)</li> <li>• Seltene autosomale Trisomien – z. B. Trisomie 16 – ergeben Hinweise auf fetoplazentare Krankheiten wie z. B. uniparentale Disomien</li> <li>• Nachweis von Deletionen / Duplikationen &gt; 7 Mb</li> </ul>	
<b>Methode</b>	Next Generation Sequencing zellfreier DNA (Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2)	
<b>Material</b>	Entnahmeset v-natal®: 2 Cell-Free DNA™ BCT-Tubes (06D), unzentrifugiert, Art.-Nr. 15593	
<b>Preis</b>	<p>CHF 510.– Fetale Trisomien 21, 18, 13, inkl. fetales Geschlecht → Kostenübernahme durch obligatorische Krankenpflegeversicherung, sofern kombiniertes Trisomierisiko im ETT &gt; 1:1'000, siehe Expertenbrief Nr. 52 vom 14.03.2018</p> <p>CHF 100.– Zusätzlich gonosomale Aneuploidien</p> <p>CHF 200.– Zusätzlich 'All Chromosomes'</p>	

Neu:  
'All Chromosomes'  
TAT < 4 Tage

#### Information Literatur auf Anfrage

Dr. phil. II Christoph Noppen, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Molekulare Diagnostik  
Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularpathologie  
Sebastian Kurscheid, PhD, Kandidat Spezialist für Labormedizin FAMH, Molekulare Diagnostik  
Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Kandidatin Spezialistin für Labormedizin FAMH, Medizinische Genetik

#### Redaktion

Dr. med. Uta Deus, FMH Allgemeine Innere Medizin, Kandidatin Spezialistin für Labormedizin FAMH, Produktion zentral  
Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Produktion zentral