

Patienteninfo

v-natal® — Der nicht-invasive Pränataltest (NIPT)

v-natal®: der nicht-invasive Pränataltest (NIPT) exklusiv bei Viollier

Das Erbmaterial eines Menschen ist normalerweise auf 44 geschlechtsunabhängige und zwei (X bzw. Y) geschlechtsdefinierende Chromosomen verteilt. Beim Verschmelzen von Ei- und Samenzelle kann es zu Abweichungen von dieser Verteilung kommen, die eine mehr oder weniger ausgeprägte Beeinträchtigung des ungeborenen Kindes (Fetus) nach sich ziehen. Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13 treten in einer von 1'000, 2'500 bzw. 10'000 Schwangerschaften auf und nehmen mit zunehmendem Alter der Schwangeren zu. Weitere chromosomale Fehlverteilungen treten bei den Geschlechtschromosomen X und Y auf, wie z.B. beim Turner (X0)-Syndrom.

v-natal® beruht darauf, dass während der Schwangerschaft Erbmaterial (DNA) des Fetus vom Mutterkuchen in das Blut der Schwangeren gelangt und dort untersucht werden kann.

Warum ist die Durchführung des v-natal® sinnvoll?

Mit v-natal® können beim ungeborenen Kind die häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18, 13 sowie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen X und Y) festgestellt werden.

Wie?

Nach einer Blutentnahme bei der Schwangeren wird eine DNA-Analyse mittels 'Next-Generation Sequenzierung' durchgeführt. Hierbei wird die Menge der im Blut der Mutter vorhandenen fetalen DNA-Stücke gemessen, die von den untersuchten Chromosomen stammen. Dies erlaubt einen Rückschluss auf eine allfällige Fehlverteilung.

Wann?

v-natal® ist ab SSW 11 (nach unauffälligem 1. Trimester-Ultraschall) bei Einzel- und Zwillingschwangerschaften möglich. In der Regel wird vorgängig ein 1. Trimester-Test (Kombination aus biochemischen Parametern, der Ultraschalluntersuchung und des Alters der Schwangeren mit Risikokalkulation) durchgeführt.

Zeigt dieser ein Trisomie-Risiko von über 1:1'000, wird v-natal® empfohlen. In Fällen, in denen der 1. Trimester-Test ein sehr hohes Risiko für eine Chromosomenfehlverteilung (über 1:50) angibt, ist unter Umständen eine Fruchtwasseruntersuchung vorzuziehen.

Was erfährt die Schwangere?

v-natal® stellt als NIPT derzeit bei der Suche nach Trisomien die empfindlichste Methode dar, die keinen Eingriff am Fruchtwasser oder am Mutterkuchen erfordert: von 100 Trisomie-Fällen werden mehr als 98 richtig erkannt und bei mehr als 99 von 100 Fällen mit einem positiven Befund liegt tatsächlich eine Trisomie vor.

Auf Grund dieser hohen Aussagekraft können bei einem negativen Testergebnis die untersuchten Chromosomenstörungen mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden. Bei einem positiven Testergebnis liegt dagegen eine Fehlverteilung der Chromosomen 21, 18, 13 bzw. X und Y mit hoher Wahrscheinlichkeit vor. Dennoch empfehlen wir in diesem Fall unbedingt die Sicherung der Diagnose z.B. mittels Fruchtwaspunktion.

Wo liegen die Grenzen der Untersuchung?

Im v-natal® werden nur die häufigsten Trisomien 21, 18, 13 sowie Fehlverteilungen der Chromosomen X und Y untersucht. Andere Chromosomenstörungen werden durch den Test nicht erfasst. Auch nach negativem v-natal® müssen die weiteren üblichen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft (z.B. Fehlbildungsausschluss mittels Ultraschall) selbstverständlich weitergeführt werden.

Selten kann es trotz sorgfältiger Durchführung von Blutentnahme und Laboruntersuchung zu keinem oder einem nicht schlüssigen Ergebnis kommen. Dann kann es notwendig werden, die Analyse zu wiederholen und dazu gegebenenfalls auch eine neue Blutprobe anzufordern. Es ist wichtig zu wissen, dass dieser Umstand nichts über die Gesundheit des Kindes aussagt.

Wird v-natal® von der obligatorischen Kranken- und Pflegeversicherung rückerstattet?

Sofern das Risiko aus dem 1. Trimester-Test 1:1'000 oder höher ist, wird v-natal® von der obligatorischen Kranken- und Pflegeversicherung rückerstattet. Diese Regelung besteht seit dem 15.7.2015.

Bei tieferen Risiken aus dem 1. Trimester-Test oder Vorliegen einer anderen Indikation besteht unter Umständen die Möglichkeit, dass v-natal® von der Zusatzversicherung übernommen wird.