

LEVIGARO

224 / update 07.15

Praxisnahe Aktualität aus der Labormedizin

Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

v-natal® – update

Der nicht-invasive Pränataltest (NIPT)

Hintergrund

Das Plasma der Schwangeren enthält neben mütterlicher auch fetale DNA. Ein veränderter Anteil der für das jeweilige Chromosom spezifischen Sequenzen im NIPT weist auf eine fetale Aneuploidie hin.

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 stellen die gonosomalen Aneuploidien wie das Turner (XO)-Syndrom dar.



Indikationen

- Risiko über 1:1'000 im 1. Trimester-Test; bei Risiken über 1:50 ist in der Regel eine primär invasive Abklärung indiziert.
- Auf Wunsch der Schwangeren als Selbstzahlerleistung, z.B. Risiko unter 1:1'000 im 1. Trimester-Test, Alter \geq 35 Jahre, nach IVF / ICSI oder Eizellspende

v-natal® wird nach unauffälligem Ultraschall ab der 11. SSW empfohlen, kann jedoch für Einlings- und Zwillingschwangerschaften schon ab der 10. SSW durchgeführt werden.

Made by Viollier
in < 1 week

Aussagekraft

Sensitivität 99.0%, Spezifität 99.9% → Falsch-negativ Rate 1%, Falsch-positiv Rate 0.1%. Bei auffälligem Befund wird zur Sicherung der Diagnose eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese empfohlen (Faktenblatt 'Pränatal-Screening für Trisomie', Bundesamt für Gesundheit vom 07.07.2015 → <http://tinyurl.com/bag-nipt>).

Einschränkungen

- Keine Aussagen zu strukturellen Chromosomenveränderungen möglich
- Mosaik oder fetoplazentare Diskrepanzen werden nicht erfasst

Notwendige Angaben

- Angaben zur Schwangeren, inkl. Schwangerschaftswoche und Anzahl Feten
- Unterschrift des Arztes und der Schwangeren zur informierten Zustimmung gemäss Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)

Methode

Next Generation Sequenzierung zellfreier fetaler DNA aus mütterlichem Plasma mit **illumina® verifi**-Technologie

Material

Entnahmeset v-natal®: 2 Cell-Free DNA™ BCT-Tubes (06D), unzentrifugiert
Kostenlos über den e-shop → www.viollier.ch, Art.-Nr. 15558

Preis

Untersuchung	Preis	Kostenübernahme durch Grundversicherung (OKP)
Fetale Trisomien 21, 18, 13, inkl. fetales Geschlecht	CHF 950.–	ja, sofern ein zuvor durchgeführter 1. Trimester-Test (Nackentransparenz, freies β hCG, PAPP-A) ein Trisomie-Risiko über 1:1'000 ergeben hat.
zusätzlich gonosomale Aneuploidien	CHF 100.–	nein

Information

Literatur auf Anfrage
Dr. phil. II Christoph Noppen, FAMH Labormedizin, Leiter Genetik / Molekularbiologie
Dr. rer. nat. Henriette Kurth, FAMH Labormedizin, Stv. Leiterin Genetik / Molekularbiologie

Redaktion Dr. med. Dieter Burki, FAMH Labormedizin, Bereichsleiter Produktion West
contact@viollier.ch | www.viollier.ch