

GOLDnatal

Hochsensitiver, nicht-invasiver
Pränataltest

Informationsbroschüre für Patientinnen



**labor
team**

Liebe Schwangere

Jetzt, wo Sie schwanger sind, beschäftigen Sie sich wahrscheinlich mit der Gesundheit Ihres Babys. Sei dies bedingt durch Ihr Alter, einen auffälligen Ersttrimester-Test, oder ein Kind in Ihrer Familie, das bereits an einer angeborenen Erkrankung leidet. GOLDnatal ist ein hochsensitiver, nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) für die Frühschwangerschaft.

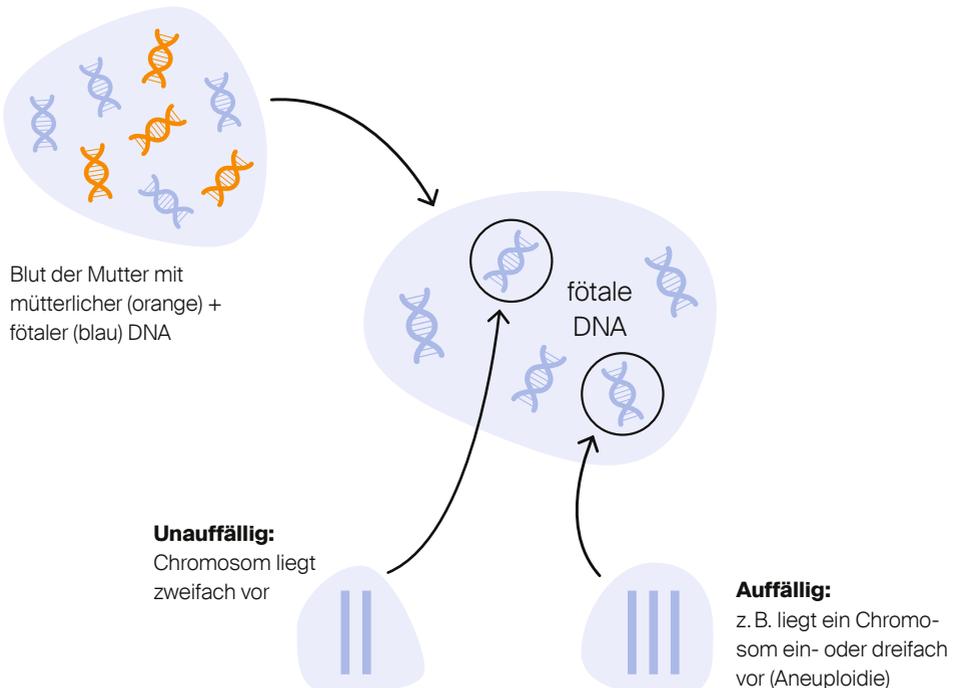
Durch diese Untersuchung ist es möglich, potenzielle, künftige oder bereits vorhandene Beeinträchtigungen beim Kind zu identifizieren. Anhand der Ergebnisse können Massnahmen eingeleitet und frühzeitig Vorbereitungen für die nachgeburtliche Behandlung getroffen werden.



Funktionsweise von GOLDnatal

Die menschliche Körperzelle enthält 23 Chromosomenpaare, welche die Erbinformation (DNA) tragen. Bei jedem dieser Paare stammt ein Chromosom von der Mutter und eines vom Vater. Ein Chromosomenpaar bestimmt das Geschlecht: Mädchen besitzen zwei X-Chromosomen, Knaben ein X- und ein Y-Chromosom. Während der Schwangerschaft gehen geringe Teile fötaler und plazentarer DNA in den mütterlichen Blutkreislauf über, welche aus dem venösen Blut der Mutter isoliert und mittels neuester Technologien aufgeschlüsselt werden können. Somit kann die DNA den verschiedenen Chromosomen zugeordnet und quantifiziert werden, um eine mögliche Chromosomenauffälligkeit festzustellen.

Unsere zertifizierte Technologie beruht auf dem Verfahren von Illumina und wird in unserem humangenetischen Labor in Goldach SG durchgeführt.



Chromosomenauffälligkeiten, welche mit GOLDnatal untersucht werden

Unregelmässigkeiten entstehen, wenn bei einem bestimmten Chromosomenpaar ein zusätzliches Chromosom auftritt oder eines fehlt. Bei einer Trisomie liegt ein Chromosom der Körperzellen dreifach anstatt zweifach vor. Die Wahrscheinlichkeit eines solchen Gendefekts steigt mit dem Alter der Mutter. GOLDnatal ermöglicht eine Untersuchung der am häufigsten vorkommenden Trisomien.

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Trisomie 21 ist die bekannteste und zugleich häufigste Chromosomenstörung. Die Häufigkeit beträgt bei Neugeborenen ca. 0.2%. Typische Symptome sind unter anderem eine verzögerte geistige und körperliche Entwicklung und möglicherweise eine Fehlentwicklung bestimmter Organe (z. B. Hör- und Sehstörungen, Herzfehler).

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Trisomie 18 tritt bei Neugeborenen mit einer Häufigkeit von ca. 0.04 % etwas seltener auf. Der Gendefekt ruft schwere Entwicklungsstörungen hervor. Die Mehrheit der Föten überlebt nicht bis zur Geburt. Die Symptome und ihre Ausprägung sind sehr variabel, insgesamt werden über 100 verschiedene Fehlbildungen mit dem Edwards-Syndrom assoziiert.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Das Patau-Syndrom bringt schwere Fehlbildungen verschiedener Organe mit sich. Die meisten Föten sterben vor der Geburt und nur wenige Babys überleben das erste Lebensjahr. Die Häufigkeit dieses Gendefekts liegt bei Neugeborenen zwischen 0.01 und 0.02%.



Gonosomale Aneuploidien

Als gonosomale Aneuploidien werden Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen bezeichnet. GOLDnatal untersucht folgende Anomalien:

Turner-Syndrom (Monosomie X)

Bei der Monosomie X fehlt ein X-Chromosom. Es besteht keine geistige Behinderung und die Lebenserwartung ist durchschnittlich. Mit einer Hormonbehandlung kann eine weitgehend normale Entwicklung unterstützt werden.

Triple-X-Syndrom (XXX)

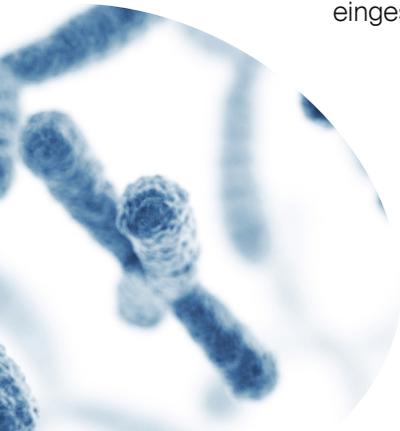
Bei der Trisomie X kommt bei der Frau ein zusätzliches X-Chromosom vor. Betroffene Frauen haben oftmals eine überdurchschnittliche Körpergrösse. Die meisten Frauen sind nur leicht betroffen oder haben keine Symptome.

Klinefelter-Syndrom (XXY)

Gesunde Männer besitzen ein X- und ein Y-Chromosom, während beim Klinefelter-Syndrom ein zusätzliches X-Chromosom vorkommt. Die Körpergrösse ist überdurchschnittlich und oftmals besteht ein Testosteronmangel.

Jacobs-Syndrom (XYY)

Beim Jacobs-Syndrom kommt beim Mann ein zusätzliches Y-Chromosom vor. Betroffene Männer haben oftmals eine überdurchschnittliche Körpergrösse. Ihre Intelligenz, Lebenserwartung und Fruchtbarkeit sind grösstenteils nicht eingeschränkt.



Mikrodeletionssyndrome

Die Mikrodeletionen stellen eine Form der genomischen Veränderung dar, bei welcher kleine Chromosomenstücke verloren gingen. Mithilfe des Tests GOLDnatal können die häufigsten Mikrodeletionen entdeckt werden, welche in den folgenden Anomalien wesentlich sind:

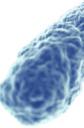
- Di-George-Syndrom (22q11.2)
- 1p36-Deletions-Syndrom
- Angelman-Syndrom (15q11.2)
- Cri-du-Chat-Syndrom (5p)
- Prader-Willi-Syndrom (15q11.2)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p)

Zuverlässigkeit von GOLDnatal

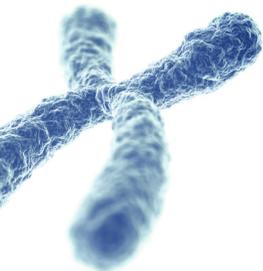
GOLDnatal ist ein Pränataltest, bei dem eine venöse Blutentnahme von Ihnen für die gesamte Analyse ausreichend ist. Weder für Sie noch für Ihr Kind besteht ein Risiko. Im Vergleich zu anderen nicht-invasiven Tests (z. B. Ersttrimester-Test) hat GOLDnatal eine weitaus höhere Zuverlässigkeit.

Vorteile von GOLDnatal

- zuverlässig: Mehr als 99 % der Trisomien 21, 18 und 13 werden erkannt
- schnell: Resultate zu Trisomien und Aneuploidien innerhalb 4 Arbeitstagen, zu Mikrodeletionssyndromen innerhalb 6–9 Arbeitstagen
- einfach: nicht-invasiver Bluttest



Grenzen von GOLDnatal



Für jedes Syndrom wird mit GOLDnatal eine Risikoabschätzung (hohes / tiefes Risiko) angegeben. Bei einem hohen Risiko für ein bestimmtes Syndrom ist eine weitergehende Untersuchung mittels Fruchtwasserpunktion/Chorionzottenbiopsie dringend empfohlen. Ein tiefes Risiko bedeutet, dass ein Kind die untersuchten Chromosomenstörungen mit hoher Wahrscheinlichkeit nicht trägt. Eine 100%ige Sicherheit kann, wie bei allen nicht-invasiven pränatalen Tests, nicht garantiert werden.

In seltenen Fällen kommt es vor, dass eine ungenügende Menge fötaler DNA im mütterlichen Blut zu einem Testergebnis mit eingeschränkter Aussagekraft führt. Ein in der Frühschwangerschaft abgestorbener Zwilling (vanishing twin) oder eine unterschiedliche Chromosomenausstattung der Zellen der Plazenta (Plazentamosaik) können ebenfalls zu Ergebnissen mit eingeschränkter Aussagekraft führen. Für den Nachweis von Trisomien 21, 18 und 13 ist der Test auch bei ein- und zweieiiger Zwillingsschwangerschaft sowie bei ART-Schwangerschaften (IVF, ICSI, Eizellspende) geeignet. Nicht geeignet ist der Test für den Nachweis von gonosomalen Aneuploidien und Mikrodeletionen bei zweieiiger Zwillingsschwangerschaft. GOLDnatal kann ab der 10. Schwangerschaftswoche (9 + 0 SSW) durchgeführt werden.

Dauer und Kosten von GOLDnatal



GOLDnatal kostet CHF 480.60. Bei einem auffälligen Ersttrimester-Test ist GOLDnatal (ohne gonosomale Aneuploidien und Mikrodeletionen) krankenkassenzulässig. Die Untersuchung auf gonosomale Aneuploidien kostet zusätzlich CHF 100.00, die Untersuchung auf Mikrodeletionen CHF 230.00 – beide werden von den Krankenkassen nicht vergütet. Für Untersuchungen ohne abschliessende Ergebnisse entstehen keine Kosten. Das Testresultat der Trisomie-Abklärung und der gonosomalen Aneuploidien liegt innerhalb von vier Arbeitstagen vor. Abklärungen auf Mikrodeletionssyndrome dauern 6 – 9 Arbeitstage.



labor team w ag
Blumeneggstrasse 55
9403 Goldach
+41 71 844 45 45
info@team-w.ch
www.laborteam.ch