

## Patienteninformation zum NIPT Trisomie

### Sehr geehrte Patientin, sehr geehrte werdende Eltern,

dieser Informations- und Fragebogen dient der Vorbereitung für das Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt. Zur weiteren ausführlichen Information ist auf unsere Internetseite NIPT – für Patientinnen ([www.mgz-muenchen.de/nipt](http://www.mgz-muenchen.de/nipt)) zu verweisen bzw. auf unsere Informationsbroschüre »NIPT – nicht invasiver Pränataltest: Trisomie, Monogen, RhD«.



Raum für zusätzliche Erläuterungen

### Wie funktioniert der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest/Bluttest?

Im Blut einer schwangeren Frau lassen sich mit modernen und hochempfindlichen Methoden geringe Mengen kleiner DNA-Bruchstücke des ungeborenen Kindes nachweisen (zellfreie DNA, cfDNA). Diese kleinen DNA-Bruchstücke stammen aus dem Mutterkuchen (Plazenta), von dem sie laufend in den Blutkreislauf der Mutter abgegeben werden. Durch eine Mengenbestimmung mütterlicher und plazentarer cfDNA kann sich ein Hinweis auf überzählige (Trisomien) oder fehlende (Monosomien) Chromosomen des ungeborenen Kindes ergeben.

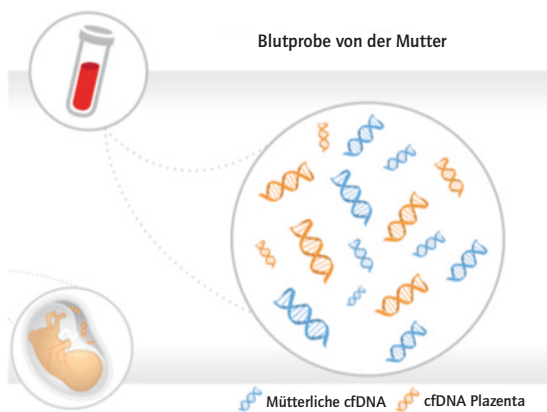


Abbildung zur Verfügung gestellt von Illumina

### Was erkennt der NIPT?

Der NIPT ist ein Screening-Test, mit dem sich feststellen lässt, ob bei einer Schwangeren eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für bestimmte fetale Chromosomenstörungen besteht. Der Test steht in verschiedenen Testvarianten zur Verfügung, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen folgender Chromosomenstörungen bestimmt werden kann:

- ▶ Option 1: Fetale Trisomie 21, 18, 13
- ▶ Option 2: Fetale Trisomien 21, 18, 13 inkl. Geschlechtsbestimmung
- ▶ Option 3a: Fehlverteilungen sowie Zugewinne und Verluste chromosomalen Materials aller Autosomen inkl. Geschlechtsbestimmung
- ▶ Option 3b: Fehlverteilungen sowie Zugewinne und Verluste chromosomalen Materials aller Chromosomen inkl. Geschlechtschromosomenfehlverteilungen sowie Geschlechtsbestimmung

## Fragebogen (Anamnese) zum NIPT Trisomie


**NIPT Trisomie**  
 Nicht-invasiver Pränataltest

Bitte beantworten Sie die folgenden Fragen sorgfältig. Zutreffendes bitte ankreuzen oder ergänzen. Ihre Ärztin/Arzt, der die Untersuchung veranlasst, benötigt diese Angaben vor einem geplanten NIPT – Nicht-Invasiven Pränataltest und hilft Ihnen gerne, wenn Sie Fragen haben.

Alter:  Jahre Körpergröße:  cm Gewicht vor der Schwangerschaft:  kg

Erhalten Sie niedermolekulares Heparin zur Blutverdünnung?  Nein  Ja

Besteht eine Einlings- oder eine Zwillingschwangerschaft?  Einlingschwangerschaft  Zwillingschwangerschaft

Aktuelles Schwangerschaftsalter (in Schwangerschaftswochen p.m.):  +  p.m. (mind. SSW 9+0)

An welchem Datum war der 1. Tag der letzten Regelblutung?  TT | MM | JJJJ

Trat die Schwangerschaft nach einer Kinderwunschbehandlung/  
künstlichen Befruchtung ein?  Nein  Ja

Welche Ultraschalluntersuchungen wurden durchgeführt?  Ultraschalluntersuchung in der 9. bis 12. Schwangerschaftswoche  
 Messung der Nackentransparenz/ früher differenzierter Ultraschall  
 Feindiagnostik/ Organ-Ultraschall

Wurden bei bisherigen Untersuchungen in der Schwangerschaft  
Auffälligkeiten festgestellt?  Nein  Ja, folgende Auffälligkeiten sind festgestellt worden:  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Gab es bereits vorangegangene Schwangerschaften?  Nein  Ja, nähere Angaben:  
 Ich habe bereits  gesunde Kinder  
 Vorausgegangene Schwangerschaften waren unauffällig  
 Fehlgeburten in vorangegangenen Schwangerschaften  
 Auffällige Befunde in vorangegangenen Schwangerschaften:  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Besteht zwischen Ihnen und Ihrem Partner eine bekannte  
Blutsverwandtschaft?  Nein  Ja

Gibt es bei Ihnen oder bei Familienangehörigen Ergebnisse  
aus genetischen Untersuchungen/Chromosomenuntersuchungen?  Nein  Ja, folgende genetische Befunde wurden erhoben:  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## Patientenaufklärung zum NIPT Trisomie

- Ich wurde auf den QR-Code (bzw. Link) für weitere Versicherteninformationen von der ärztlichen Person in Kenntnis gesetzt.

(<https://praxisnetz-humangenetik.de/2022/06/30/nipt-versicherteninformation/>)



- Der NIPT ist ein Screeningtest

Der Test dient der Wahrscheinlichkeitsberechnung für das Vorliegen der getesteten fetalen Auffälligkeit. Ein unauffälliges (=negatives) Testergebnis bedeutet, dass die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der getesteten Chromosomenstörung niedrig ist. Der NIPT ist keine diagnostische Untersuchung, wie eine (molekular)zytogenetische Untersuchung nach einer diagnostischen Punktion, mit der eine Chromosomenstörung sicher festgestellt oder ausgeschlossen werden kann.

- Für alle Testoptionen sind sowohl falsch-positive als auch falsch-negative Testergebnisse möglich.

Ein **falsch-negatives Testergebnis** kann nicht ausgeschlossen werden. Ein unauffälliges (=negatives) Testergebnis bedeutet demnach nicht, dass die getestete chromosomale Auffälligkeit vollständig und mit 100 %iger Sicherheit beim Feten ausgeschlossen ist.

Ein **falsch-positives Testergebnis** ist ebenfalls bei allen Testoptionen möglich. Die Wahrscheinlichkeit, dass im individuellen Fall bei einem auffälligen (=positiven) Testergebnis tatsächlich die getestete Chromosomenstörung vorliegt, hängt auch vom Hintergrundrisiko für die getestete Auffälligkeit ab und kann von unter 50 % bis über 90 % betragen. Aufgrund biologischer Besonderheiten ist die Wahrscheinlichkeit für ein falsch-positives Testergebnis für Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen höher als für die häufigen Trisomien 21, 13 und 18. **Ein positives Testergebnis muss immer durch eine diagnostische Untersuchung (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) überprüft werden**, um festzustellen, ob eine Chromosomenstörung tatsächlich vorliegt und ob diese Relevanz für das ungeborene Kind hat.

Die Testergebnisse dürfen nicht als alleinige Grundlage für eine Diagnose oder Entscheidungen hinsichtlich einer Fortsetzung oder eines Abbruchs der Schwangerschaft verwendet werden.

- Der Test bezieht sich nur auf die ausgewählte Testvariante, andere fetale Auffälligkeiten werden nicht erkannt.

- In seltenen Fällen ist ein Testversagen möglich, d.h. es kann kein interpretierbares Testergebnis erzielt werden. In diesem Fall ist eine erneute Durchführung des NIPT möglich, ggf. jedoch mit zusätzlichen Kosten verbunden.

Raum für zusätzliche Erläuterungen

 **NIPT** Trisomie  
Nicht-invasiver Pränataltest

FORTSETZUNG RÜCKSEITE ►

Patientin:

---

**Patientenaufklärung zum NIPT Trisomie (Fortsetzung)**

- In seltenen Fällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die über den Untersuchungsumfang (gewählte Option) hinaus eine Aussage über eine fetale oder maternale Risikoerhöhung mit klinischer Relevanz erlauben. Hierzu gehören in äußerst seltenen Fällen auch maternale Tumorerkrankungen. Über derartige Zusatzbefunde möchte ich informiert werden. Hiervon ausgenommen sind bei den Testoptionen 1, 2 und 3a die gonosomalen Aneuploidien.
  
- Das **fetale Geschlecht** darf in Deutschland gemäß § 15 Abs. 1 GenDG der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche nach Empfängnis (p.c.) bzw. 14. Schwangerschaftswoche nach dem ersten Tag der letzten Regelblutung (p.m.) mitgeteilt werden.

Raum für zusätzliche Erläuterungen

Zusatzvermerke der aufklärenden Ärztin\* / des aufklärenden Arztes\* zum Aufklärungsgespräch:

Für die verantwortliche ärztliche Person:

Ich habe zur Kenntnis genommen, dass diese Dokumente und deren Inhalte mir nur als Hilfestellung bei der Anamnese, Aufklärung und Beratung im Rahmen der Durchführung eines NIPT Trisomie des MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrums dienen. Für die Beratung nach dem deutschen Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist allein der aufklärende Arzt verantwortlich. Das MGZ – Medizinisch Genetische Zentrum übernimmt keine Haftung für die inhaltliche Vollständigkeit dieser Dokumente.

\* Name:

Ort / Datum:

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person:

X

Ich habe den Aufklärungsbogen gelesen und verstanden. Im Aufklärungsgespräch wurden alle meine Fragen ausführlich und verständlich beantwortet.

Ort / Datum:

Unterschrift der Patientin:

X