

Genetica

Humangenetisches Labor
Medizinisch Genetische Beratung



Nicht-Invasive Pränataltests

NIPTbasis & NIPTerweitert

Der Nicht-Invasive Pränataltest (NIPT)

Der NIPT ist ein Nicht-Invasiver Pränataltest, für dessen Durchführung nur etwas Blut aus dem Arm entnommen werden muss. Während der Schwangerschaft gelangen Teile der Plazenta-DNA (Erbsubstanz des Babys) in den Blutkreislauf der werdenden Mutter. Der NIPT analysiert diese kindliche DNA aus der Blutprobe der Mutter im Hinblick auf bestimmte genetische Krankheitsbilder, welche die Gesundheit des Babys beeinträchtigen könnten.

Der NIPT_{basis} informiert Sie über die Wahrscheinlichkeit für:

- **Häufigste Trisomien**

- Down-Syndrom (Trisomie 21)
- Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
- Patau-Syndrom (Trisomie 13)

- **Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen (optional), z.B.**

- Turner-Syndrom (Monosomie X)
- Klinefelter-Syndrom (XXY)
- Jacobs-Syndrom (XYY)
- Triple-X-Syndrom (XXX)

- **sowie Geschlecht des Kindes (optional)**

Der NIPT_{erweitert} (nur zusammen mit dem NIPT_{basis}) informiert Sie über die Wahrscheinlichkeit für:

- Trisomien und Monosomien sowie grössere Deletionen* und Duplikationen* (≥ 7Mb) aller Chromosomen

* Deletion: Verlust eines DNA-Abschnitts

Duplikation: Zugewinn eines DNA-Abschnitts

Diese Ergebnisse liefert der NIPT

Der NIPT_{basis} und der NIPT_{erweitert} sind wie alle anderen Nicht-Invasiven Pränataltests keine diagnostischen Tests, sondern Such-Tests (Screening-Tests).

Der Bericht, der an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt gesendet wird, enthält eines der folgenden Ergebnisse:

Unauffälliges Ergebnis

«Kein Hinweis auf ...» heisst, dass es unwahrscheinlich ist, dass Ihr ungeborenes Kind von einer Fehlverteilung der untersuchten Chromosomen betroffen ist. Obwohl die Ergebnisse eine hohe Zuverlässigkeit haben, werden die routinemässigen Vorsorgeuntersuchungen im Verlauf der Schwangerschaft weiterhin empfohlen.

Auffälliges Ergebnis

Falls die Wahrscheinlichkeit erhöht ist, dass Ihr ungeborenes Kind von einer Fehlverteilung oder einer grösseren Deletion* oder Duplikation* eines der untersuchten Chromosomen betroffen ist, wird Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie ausführlich beraten.

Kein Ergebnis

Der NIPT_{basis} und der NIPT_{erweitert} unterliegen strengen Qualitätskriterien, um Resultate mit hoher Zuverlässigkeit zu erhalten. In seltenen Fällen liefert der Test kein Ergebnis. Ein Grund hierfür kann ein zu tiefer Anteil an kindlicher DNA in Ihrem Blut sein (unter anderem bei einem erhöhten BMI-Wert). In diesen Fällen muss der Test an einer zweiten Blutprobe wiederholt werden.

Untersuchungen ohne abschliessende Ergebnisse sind für Sie kostenlos.

Voraussetzungen und Kosten

Kosten

NIPT_{basis} – CHF 480.60

(bei Indikation kassenpflichtig, Geschlechtsbestimmung kostenfrei, inkl. Bearbeitungsgebühr)

NIPT_{erweitert} – CHF 250.00 zusätzlich

(nur in Verbindung mit NIPT_{basis}, nicht separat nachbestellbar, nicht kassenpflichtig)

Das übernimmt die Grundversicherung

Die obligatorische Krankenpflegeversicherung vergütet bei schwangeren Frauen ab der 12. SSW den NIPT_{basis} für die häufigen Trisomien (21, 18, 13), jedoch nicht den NIPT_{erweitert}. Bedingung für die Vergütung des NIPT_{basis} ist, dass ein sogenannter Ersttrimestertest (ETT) durchgeführt worden ist und dieser eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie ($\geq 1:1000$, z.B. 1:600) ergeben hat. Ist diese Bedingung nicht erfüllt oder wurde der Ersttrimestertest (ETT) bei Ihnen nicht durchgeführt, so sind die Kosten selbst zu tragen.

Durchführungs-Zeitpunkt

Ab der 10. Schwangerschaftswoche (≥ 9 Wochen + 0 Tage) sind beide Untersuchungen möglich.

So wird der NIPT durchgeführt

Für den NIPT_{basis} und den NIPT_{erweitert} ist eine Blutentnahme (10 ml in Spezialröhrchen) erforderlich. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gibt die Untersuchung in Auftrag.

Wichtiges zum NIPT

Dauer der Testergebnisse

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt bekommt die Ergebnisse in der Regel innerhalb von 7 Arbeitstagen.

Zwillingsschwangerschaft

Bei einer Zwillingsschwangerschaft sind sowohl der NIPT_{basis} und der NIPT_{erweitert} möglich. Eine Beurteilung der Geschlechtschromosomen ist bei Zwillingen allerdings nur sehr eingeschränkt möglich.

Künstliche Befruchtung, Eizell-/Samenspende

Bei künstlicher Befruchtung oder Eizell-/Samenspende sind sowohl der NIPT_{basis} als auch der NIPT_{erweitert} möglich.

Grenzen des NIPT

Andere als die hier beschriebenen genetischen Erkrankungen werden mit dem NIPT_{basis} und dem NIPT_{erweitert} nicht erfasst.

Hinweis

Das Geschlecht des Kindes darf gemäss Gesetz erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche durch die Ärztin oder den Arzt mitgeteilt werden.

Weitere Informationen über unsere Pränataltests unter:

www.genetica.ch



Humangenetisches Labor

Zürich

Genetica AG
Weinbergstrasse 9
CH-8001 Zürich

Tel 044 250 50 30
labor@genetica.ch

Medizinisch Genetische Beratung

Zürich

Genetica AG
Falkenstrasse 14
CH-8008 Zürich

Tel 044 250 50 30
beratung@genetica.ch

Lausanne

Genetica AG
Rue du Petit-Chêne 38
CH-1003 Lausanne

Tel 021 321 90 30
conseil@genetica.ch



Die Genetica AG ist
akkreditiert nach der
Norm ISO / IEC 17025.

www.genetica.ch