

PD Info 10

**Universitäts-Frauenklinik
Geburtshilfe und Perinatalogie**
Ärztlicher Leiter
Prof. Dr. med. H. J. Prömpeler
Pränatalmedizin
Telefon 0761 270-31840
Hugstetterstr. 55
79106 Freiburg

Institut für Humangenetik
Ärztliche Direktorin
Frau Prof. Dr. med. Dr. rer. nat.
Judith Fischer
Genetische Beratungsstelle
Telefon 0761 270-70560
Telefax 0761 270-70180
Breisacher Straße 33
79106 Freiburg
gb@uniklinik-freiburg.de
www.uniklinikfreiburg.de/humangenetik

Nicht invasive vorgeburtliche Untersuchung zur Feststellung von kindlichen Chromosomenstörungen aus mütterlichem Blut (z.B. PraenaTest®, Panorama® Test)

Seit 2012 wird von mehreren privaten Unternehmen eine neue Methode zur vorgeburtlichen Diagnostik einer Trisomie 21, einer Trisomie 13, einer Trisomie 18 und je nach Anbieter auch einer Monosomie X angeboten. Die Methode beruht darauf, anhand kindlicher DNA-Bruchstücke, die sich in jeder Schwangerschaft im mütterlichen Blut befinden, eine Untersuchung auf das Vorliegen der genannten Chromosomenstörungen beim ungeborenen Kind durchzuführen. Dafür ist lediglich eine Blutentnahme bei der werdenden Mutter notwendig. Die Untersuchung kann je nach Anbieter ab der 9. bzw. 12. Schwangerschaftswoche erfolgen und dauert ca. 2 Wochen.

Diese Untersuchungsmöglichkeit besteht derzeit für Frauen, bei denen eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer der o. g. Chromosomenstörungen bei ihrem ungeborenen Kind besteht, z. B. bei erhöhtem mütterlichen Alter, auffälligen Ultraschallbefunden oder auffälligen Ergebnissen von Blutuntersuchungen.

Bei dieser Untersuchung wird nur nach dem Vorliegen einer kindlichen Trisomie 21, Trisomie 13, Trisomie 18 und ggf. Monosomie X gesucht, sie kann keine Aussage über andere Chromosomenstörungen, Erkrankungen oder Fehlbildungen des Ungeborenen machen.

Nach Angaben der Hersteller kann mit dieser Untersuchungsmethode eine vorliegende kindliche Trisomie 21, Trisomie 13 oder Trisomie 18 mit einer Wahrscheinlichkeit von ca. 99% und eine Monosomie X mit einer Wahrscheinlichkeit von ca. 92% festgestellt werden, eine Mosaiktrisomie kann mit der Untersuchung jedoch nicht immer nachgewiesen werden. Bei einem unklaren Testergebnis kann es notwendig werden, die Untersuchung anhand einer weiteren Blutprobe zu wiederholen.

Bei Nachweis eines auffälligen Ergebnisses wird derzeit empfohlen, dieses durch eine invasive Untersuchung, meist eine Fruchtwasseruntersuchung, abzusichern.

Ein unauffälliges Ergebnis schließt eine Chromosomenstörung beim ungeborenen Kind nicht aus.

Es handelt sich bei dieser Untersuchung nicht um eine kassenärztliche Leistung. Die Kosten dafür betragen im Augenblick mehrere hundert Euro und müssen vollständig selbst getragen werden. Die Preise sind bei den einzelnen Anbietern unterschiedlich und Änderungen unterworfen.