

Aufklärungsbogen und Einwilligungserklärung zum fetalis®-Test (Nicht-Invasiver Pränatalscreeningtest – NIPT)



Welche Informationen liefert der fetalis®-Test?

Mit dem fetalis®-Test werden bestimmte Chromosomen des Ungeborenen vorgeburtlich auf zahlenmäßige Abweichungen hin untersucht.

Menschen besitzen 23 Chromosomenpaare, insgesamt also 46 Chromosomen, zwei für jedes Paar. Die ersten 22 Paare werden von 1 bis 22 durchnummeriert. Das letzte Paar bestimmt das Geschlecht. Mädchen besitzen zwei X-Chromosomen und Jungen ein X- und ein Y-Chromosom. Gesundheits- und Entwicklungsprobleme entstehen dann, wenn ein zusätzliches Chromosom auftritt, ein Chromosom fehlt oder ein Chromosom verändert ist.

1. Wenn ein zusätzliches Chromosom vorhanden ist – also 3 identische Chromosomen statt 2 – handelt es sich um eine Trisomie.
2. Wenn ein Chromosom fehlt – also nur einmal statt zweimal vorhanden ist – handelt es sich um eine Monosomie.

Der fetalis®-Test (NIPT) von amedes basiert auf der international bewährten PCR-freien „Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2“-Technologie. fetalis® bestimmt mit einer sehr hohen Genauigkeit den individuellen Risikofaktor für das mögliche Auftreten von bestimmten Chromosomenveränderungen beim Kind wie die Trisomie 21, 18 oder 13 und die Monosomie X.

Durch diese Untersuchungen wird bestimmt, wie hoch Ihr Risiko für solche Erkrankungen des ungeborenen Kindes ist. Weiterhin kann das Geschlecht des ungeborenen Kindes bestimmt werden.

Durchführung und Grenzen des fetalis®-Tests

Der Test setzt eine Blutabnahme von 10 ml bei Ihrer betreuenden Frauenärztin bzw. Ihrem betreuenden Frauenarzt voraus. Aus dieser Blutprobe wird Ihre genetische Information, die DNA, und die Ihres ungeborenen Kindes isoliert. Die kindliche DNA stammt aus Zellen des kindlichen Nährgewebes (Plazenta), die spontan in das mütterliche Blut übergetreten sind.

Die Blutabnahme kann schon ab der Schwangerschaftswoche 10 + 0 erfolgen. Die Blutprobe wird von Ihrer betreuenden Frauenärztin bzw. Ihrem betreuenden Frauenarzt in das amedes Pränatallabor nach Deutschland (Hannover) gesandt.

Gegenstand des Tests ist eine zielgerichtete DNA-basierte Auswertung von spezifischen Chromosomenfragmenten hinsichtlich möglicher zahlenmäßiger Abweichungen.

Durch diesen Vergleich von bestimmten DNA-Markern, die überwiegend auf den zu untersuchenden Chromosomen liegen, erfolgt eine sehr genaue Analyse, ob eine entsprechende Störung der fetalen Chromosomen vorliegt.

Mit der dargestellten Methode werden zahlenmäßige Veränderungen der o. g. Chromosomen untersucht. In seltenen Fällen kann es aus folgenden Gründen zu unrichtigen oder fehlenden Testergebnissen kommen: Verzögerungen beim Versand, Fehlfunktionen im Labor, nicht ausreichende Menge DNA des Fötus in der mütterlichen Blutprobe, chromosomale Mosaik (= eine Mischung aus Zellen mit normalen und abnormalen Chromosomen) beim Fötus, in der Plazenta oder bei der Mutter, Störungen beim Kind, die nicht auf die untersuchten Chromosomen zurückzuführen sind, eine höhergradige Mehrlingsschwangerschaft oder Zustand nach ursprünglich angelegter Zwillingsschwangerschaft, Verwechslung der Proben oder andere unvorhergesehene Umstände.

In einigen dieser Fälle bittet ARCHIMEDlife um eine zweite Blutprobe der Mutter. Sie können dann nach Ihrer Wahl entweder die Kosten für den fetalis®-Test erstattet bekommen oder die erneute Blutprobe wird für Sie kostenfrei analysiert. Bitte teilen Sie in einem solchen Fall Ihre Entscheidung Ihrer behandelnden Frauenärztin / Ihrem behandelnden Frauenarzt mit.

Der fetalis®-Test beschränkt sich auf Einlings- und Zwillingsschwangerschaften ab der Schwangerschaftswoche 10 + 0 und kann nicht bei höhergradigen Mehrlingsschwangerschaften und Zustand nach ursprünglich angelegter Zwillingsschwangerschaft durchgeführt werden.

Der fetalis®-Test ist als fortgeschrittener Screening-Test mit einer sehr hohen Erkennungsrate zu betrachten. Diese beträgt ca. 99 % für die Trisomie 21, und deutlich über 90 % für die Trisomie 18, die Trisomie 13 und die Monosomie X. Informationen über klinisch nicht relevante und nahezu der Norm entsprechende chromosomale Veränderungen der Geschlechtschromosomenanzahl wie 47,XXX, 47,XXY oder 47,XXY werden aus ethischen und medizinischen Gründen nicht mitgeteilt.

Der fetalis®-Test ist kein diagnostischer Test und gibt ausschließlich Auskunft über die Wahrscheinlichkeit für eine der genannten Veränderungen der DNA. Das Ergebnis eines „geringen Risikos“ verringert die Wahrscheinlichkeit, dass der Fetus ein zusätzliches oder fehlendes Chromosom aufweist in hohem Maße, kann aber keine normale Chromosomenanzahl, unauffällige Chromosomenstruktur oder ein gesundes Kind garantieren.

Aufklärungsbogen und Einwilligungserklärung zum fetalis®-Test (Nicht-Invasiver Pränatalscreeningtest – NIPT)

Das Testergebnis gibt keine Auskunft über andere Veränderungen der getesteten Chromosomen (z. B. Mikrodeletionen oder -duplikationen, oder chromosomale Mosaik) und gibt auch keine Informationen über Veränderungen an anderen, nicht getesteten Chromosomen oder andere genetische Störungen.

Geburtsfehler oder andere Komplikationen beim Fetus oder im Verlauf der Schwangerschaft zeigt der Test nicht an.

Bei erheblichen Ultraschallauffälligkeiten oder einer höhergradigen Mehrlingschwangerschaft oder Zustand nach ursprünglich angelegter Zwillingschwangerschaft sind andere Screening-/Untersuchungsmethoden zu empfehlen. Grundsätzlich kann aber bei keiner Methode in der vorgeburtlichen Analytik die Geburt eines gesunden Kindes garantiert werden.

Bei einem nicht-invasiven pränatalen Test (NIPT) auf der Basis einer zellfreien DNA-Analyse des mütterlichen Blutes handelt es sich nicht um einen diagnostischen Test, sondern um einen Screeningtest. Die Testergebnisse können daher nicht als einzige Grundlage für eine Diagnose herangezogen werden. Weitergehende Tests zur Ergebnisverifizierung sind notwendig, um unumkehrbare Entscheidungen im Hinblick auf die Schwangerschaft zu vermeiden. Dies gilt sowohl für den Fall, dass der Bericht, der an Ihren Arzt/Ihre Ärztin gesendet wird, ein unauffälliges Ergebnis ausweist als auch wenn der Bericht als Ergebnis ein hohes Risiko ausweist. Ihr Arzt/Ihre Ärztin wird mit Ihnen besprechen, welche Folgetests einen eindeutigen Befund liefern können.

Wann und wie bekomme ich meine Ergebnisse?

Ihre Frauenärztin bzw. Ihr Frauenarzt sollten die Ergebnisse innerhalb von ca. 7 Werktagen als ärztlichen Befund übermittelt bekommen.

Sie haben nach § 71 Abs 2 GTG das Recht Ihre Ergebnisse unmittelbar zu erhalten. Wir sind auch verpflichtet Ihnen unerwartete Ergebnisse mitzuteilen, die von unmittelbarer klinischer Bedeutung sind oder nach denen Sie ausdrücklich gefragt haben. Sollten Sie im Anforderungsschein angegeben haben, dass Sie damit einverstanden sind, dass Ihre/Ihr behandelnde/r Ärztin/Arzt oder die jeweilige Vertretung den Befund erhält, werden wir die Befundübermittlung nur an Ihre/n Ärztin/Arzt vornehmen und Ihnen die Befunde nicht übermitteln. Ihnen steht aber weiterhin das Recht zu, gemäß der Datenschutz-Grundverordnung, Einsicht in alle Sie betreffenden Daten zu nehmen, auch wenn der Befund an Ihr/e behandelnde/r Ärztin/Arzt geht.

Der fetalis®-Test wird gemäß dem österreichischen Gentechnikgesetz (GTG) in einer genetischen Beratung bei Ihnen besprochen werden. Dieses wird in der Regel durch Ihre behandelnde Frauenärztin bzw. Ihren behandelnden Frauenarzt erfolgen. Wenn Sie eine Mitteilung zum Geschlecht Ihres Babys wünschen, so ist dies ab der Schwangerschaftswoche 14 + 0, gerechnet ab dem ersten Tag der letzten Regelblutung, möglich.

Durch die hohe Genauigkeit des fetalis®-Tests können sich zwei mögliche Endresultate für Sie ergeben:

- Für die meisten Schwangeren wird der fetalis®-Test ein sehr niedriges Restrisiko anzeigen. Hier ist im Normalfall keine weitergehende invasive Untersuchung notwendig.
- Bei wenigen Schwangeren ergibt sich ein deutlicher Hinweis auf eine entsprechende Chromosomenstörung. Diese Frauen sollten sich genetisch beraten lassen. Ggf. kann das auffällige Ergebnis über eine Fruchtwasseruntersuchung/Chorionzottenbiopsie abgeklärt werden. Ihre behandelnde Frauenärztin bzw. Ihr behandelnder Frauenarzt wird mit Ihnen die möglichen weiteren Schritte erörtern und Ihnen Empfehlungen geben.

Sollten sich bei einer weiteren Untersuchung Auffälligkeiten zeigen, kann das unter Umständen zu einer Konfliktsituation führen. Ihre behandelnde Frauenärztin bzw. Ihr behandelnder Frauenarzt informiert und begleitet Sie in einem solchen Fall umfassend. Sie ziehen ggf. weitere Fachärzte hinzu (z. B. Humangenetiker, Kinderärzte oder Kinderchirurgen) und vermitteln ggf. auch eine psychosoziale Beratung.

Datenschutz und Widerrufsrecht

ARCHIMED Life Science GmbH* (Leberstrasse 20/2, 1110 Wien) unterliegt den jeweils einschlägigen österreichischen Gesetzen, insbesondere dem Datenschutz- und Gentechnikgesetz. Das Partnerlabor amedes Hannover unterliegt den in Deutschland einschlägigen gesetzlichen Regelungen zum Bereich Datenschutz und Gendiagnostik. Nach dieser Gesetzeslage wird das deutsche Labor die genetischen Daten 10 Jahre aufbewahren. Im Rahmen dieser Untersuchung verarbeitet das deutsche Labor Daten ausschließlich für die routinemäßige Analyse sowie für Auswertungen im Rahmen der Qualitätssicherung. Es erfolgt keine Weitergabe von Daten welcher Art auch immer an Dritte, mit Ausnahme an die Ordination Prof. Dr. Streubel für die Befunderstellung.

Qualitätssicherung: amedes überwacht und verbessert ihre Testplattform ständig und verwendet ggf. Ihre Proben und Testergebnisse für entsprechende Qualitätskontrollen und Verbesserungen immer in anonymisierter Form, d. h. die Herkunft der Proben und Ergebnisse ist nicht mehr zu Ihnen rückverfolgbar.

Widerrufsrecht: Ich bin darüber belehrt worden, dass ich die nachfolgende Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft ohne Angaben von Gründen widerrufen kann. Ich weiß, dass ich das Recht habe, die Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), das Untersuchungsverfahren jederzeit zu stoppen und die Untersuchungsmaterialien vernichten zu lassen.

ICH BESTÄTIGE MIT MEINER UNTERSCHRIFT ÜBER DEN INHALT DIESES DOKUMENTS IN KENNTNIS GESETZT WORDEN ZU SEIN:

Name | Vorname

Ort | Datum

Unterschrift Patientin

Unterschrift behandelnde/r Ärztin/Arzt