

Für wen ist der **NaTALIA** Pränataltest geeignet?

Der Test ist für alle Schwangeren geeignet, die über die Aussagekraft und mögliche Konsequenzen umfassend informiert sind. Bei Schwangeren mit auffälligem Ergebnis des Ersttrimesterscreenings (ETS) kann der NaTALIA Pränataltest wertvolle Informationen zu den getesteten Chromosomenveränderungen liefern. Da der Test jedoch nicht alle Chromosomenveränderungen analysiert, die zu einem auffälligen ETS führen können, sollte die Untersuchung in diesem Fall nur nach ausführlicher Beratung mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt in Erwägung gezogen werden. Gleiche Überlegungen gelten für Schwangere mit einem auffälligen fetalen Ultraschallbefund.

Welche Grenzen hat der **NaTALIA** Pränataltest?

Es wird lediglich auf die genannten Veränderungen untersucht, die nur einen Teil der vorgeburtlichen Chromosomenveränderungen (ca. 70 %) ausmachen. Der Test ersetzt nicht die regulären Vorsorgeuntersuchungen oder eine Feinultraschalluntersuchung des Ungeborenen.

NaTALIA Pränataltests ohne Ergebnis

Bei allen NIPT-Verfahren kann in einem kleinen Teil der untersuchten Fälle kein sicheres Ergebnis erzielt werden. Die häufigste Ursache hierfür ist ein zu geringer Gehalt an fetaler DNA im mütterlichen Blut. Dann können die untersuchten Auffälligkeiten weder bestätigt noch ausgeschlossen werden. Beim NaTALIA Pränataltest ist die Ausfallrate von ca. 1–2 % ausgesprochen niedrig. In solchen Fällen sollte eine kostenlose Wiederholung des Tests aus einer neuen Blutprobe durchgeführt werden. In Absprache mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt kommt in Abhängigkeit von anderen Vorbefunden auch eine invasive Diagnostik in Betracht.

Die Kosten für den NaTALIA Pränataltest auf die Trisomien 13, 18 und 21 sind im begründeten Fall eine Kassenleistung. Die optionalen Testungen auf das fetale Geschlecht (29,14 €) und die Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (58,28 €) sind eine Eigenleistung.

Weitere Informationen sowie ein Aufklärungsvideo zum NaTALIA Pränataltest finden Sie unter www.LADR.de/nipt

LADR Laborzentrum Recklinghausen
LADR MVZ Dres. Bachg, Haselhorst & Kollegen
Recklinghausen GbR

Berghäuser Straße 295
45659 Recklinghausen
T: 02361 30 00-201
F: 02361 30 00-211
www.LADR.de



Humangenetische Beratung auch in Bielefeld:
an der pro familia-Beratungsstelle

Ihre Ansprechpartner:

PD Dr. med. Bianca Mitterski

Fachärztin für Humangenetik
Ärztliche Leitung Humangenetik

PD Dr. rer. nat. Larissa Arning-Bünder

Fachhumangenetikerin (GfH), Clinical Laboratory
Geneticist (EBMG)

Dr. rer. nat. Beatrix Böckmann

Diplom-Biologin Molekulargenetik

Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Facharzt für Humangenetik

humangenetik@LADR.de

NaTALIA Pränataltest

LADR Humangenetik

Informationen für Patientinnen

NaTALIA Pränataltest

Nicht-invasiver Bluttest
auf Chromosomenstörungen
beim ungeborenen Kind –
Information für Schwangere



Warum der NaTALIA Pränataltest?

Der NaTALIA Pränataltest ermöglicht eine frühzeitige, äußerst zuverlässige Beurteilung des Risikos für das Vorliegen der häufigsten Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind.

Auf welche Chromosomenstörungen wird untersucht?

Mit dem Test wird das Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom) ermittelt. Diese Veränderungen sind durch eine von der Norm abweichende Kopienzahl der jeweiligen Chromosomen gekennzeichnet, die mit körperlichen Auffälligkeiten und / oder Entwicklungsverzögerungen verbunden sind.

Die Häufigkeiten für diese Trisomien steigen mit dem mütterlichen Alter. So beträgt das Trisomie 21-Risiko bei einer 20-jährigen Schwangeren etwa 1:2000, während das Risiko einer 40-Jährigen bereits bei 1:100 liegt.

Optional ist bei Einlingsschwangerschaften auch eine Untersuchung auf Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen mit dem NaTALIA Pränataltest möglich. Diese sind im Allgemeinen im Vergleich zu den Trisomien 21, 13 und 18 mit einer relativ geringen Störung der Entwicklung verbunden.

Aus welchem Material findet die Untersuchung statt?

Für den Test ist lediglich eine Blutprobe von Ihnen nötig, denn Ihr Blut enthält auch Bruchstücke des genetischen Materials Ihres ungeborenen Kindes. Daher wird dieser Test als nicht-invasiver vorgeburtlicher (pränataler) Test (NIPT) bezeichnet. Anders als bei invasiven Verfahren (z.B. der Fruchtwasserpunktion) bestehen keine eingriffsbezogenen Risiken für Sie oder Ihr ungeborenes Kind.

Ab wann kann der Test durchgeführt werden?

Der Test kann ab der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Der NaTALIA Pränataltest ist auch bei Zwillingsschwangerschaften und nach einer Kinderwunschbehandlung (z.B. IVF, ICSI) anwendbar.

Wird auch das kindliche Geschlecht untersucht?

Mit dem NaTALIA Pränataltest kann auch das Geschlecht Ihres ungeborenen Kindes festgestellt werden. Falls Sie sich für diese Option entscheiden, wird Ihnen das Ergebnis gemäß den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes nach der 14. SSW mitgeteilt.

Wie ist der Ablauf des NaTALIA Pränataltests?

Zunächst findet eine Aufklärung über die Möglichkeiten und Grenzen durch Ihre Ärztin / Ihren Arzt oder eine Fachärztin/einen Facharzt für Humangenetik statt. Nach Ihrer schriftlichen Einwilligung kann die Blutabnahme (10 ml) erfolgen. Die Blutprobe wird in unser human-genetisches Fachlabor in Deutschland übersandt. Das Ergebnis des Tests liegt nach ca. 7 Arbeitstagen vor und wird dann an Ihre Ärztin / Ihren Arzt übermittelt, die / der noch offene Fragen mit Ihnen besprechen wird.

Welche Ergebnisse des NaTALIA Pränataltests sind möglich – und was bedeuten sie?

Ihre Ärztin / Ihr Arzt erhält einen schriftlichen Ergebnisbericht, der ein niedriges oder hohes Risiko für das Vorliegen der getesteten Chromosomenstörungen anzeigt.

- Ein **niedriges Risiko** bedeutet, dass die getesteten Chromosomenstörungen nahezu sicher ausgeschlossen werden können.
- Ein **hohes Risiko** bedeutet, dass eine hohe Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der bestimmten Chromosomenstörung vorliegt. Da dieses Ergebnis jedoch auch bei einer Schwangerschaft mit einem gesunden Ungeborenen auftreten kann, sind bei jedem auffälligen Ergebnis **weitere Tests zur Bestätigung nötig** (i. d. R. invasive Testverfahren wie eine Fruchtwasseranalyse), bevor unumkehrbare Entscheidungen über die Schwangerschaft getroffen werden. Ihre Ärztin / Ihr Arzt wird Sie über die weiteren Schritte beraten.

Untersuchte Chromosomenstörungen

	Häufigkeit	Symptome
Trisomie 21 (Down-Syndrom)	1:700	geistige und körperliche Entwicklungsstörung, angeborene Herzfehler
Trisomie 13 (Patau-Syndrom)	1:5000	starke geistige Entwicklungsstörung, vielfältige körperliche Auffälligkeiten, Lebenserwartung mehrheitlich unter 1 Jahr
Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)	1:3000	

Untersuchte Chromosomenstörungen der Geschlechtschromosomen

	Häufigkeit	Symptome
Monosomie X (Ullrich-Turner-Syndrom; X0)	1:3000 ⁺	Unfruchtbarkeit, Kleinwuchs, Herzfehler
Klinefelter-Syndrom (XXY)	1:1000 [*]	Häufig unentdeckt, Unfruchtbarkeit, Risiko für leichte Lernschwierigkeiten
Jacobs-Syndrom (XYY)	1:1000 [*]	Meist unauffällig
Trisomie X (XXX)	1:1000 ⁺	Meist unauffällig

⁺ unter weiblichen Neugeborenen, ^{*} unter männlichen Neugeborenen