

**Test für Trisomie 21, Trisomie 18, Trisomie 13 beim Kind  
... aus mütterlichem Blut**  
(*NIPT* = Nicht-Invasiver-Pränataler-Test, Harmony Test, Praena Test, etc.)

Die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind ein Chromosomenproblem hat, ist gering. Die statistische Risikoeinschätzung basiert auf Ihrem Alter. Eine gute Einschätzmethode stellte bisher der Combined Test dar. Damit konnten ca. 90% der Trisomie 21 – Kinder (Down Syndrom) und viele Kinder mit Trisomie 13 und 18 gefunden werden. Die Trisomie 21-Frage ist aber für viele Schwangere von besonderem Interesse, da es sich um die häufigste Chromosomenanomalie handelt, mit der Kinder geboren werden. Und im Schwangerschafts-Ultraschall lassen sich darauf nicht immer Hinweise finden.

Seit 2012 werden Tests angeboten, welche diese Trisomien des ungeborenen Kindes im Blut der Mutter mit größerer Genauigkeit voraussagen können, als es bisher mit dem Combined Test möglich war. Der *Harmony Test* der Firma Ariosa erkennt über 99% der Trisomie **21** Kinder, über 96% der Trisomie **18** Kinder und über 92% der Trisomie **13** Kinder.

Bei Schwangeren, die weniger als 90 kg wiegen, kann man fast immer (in 99,5%) ein Testergebnis bekommen. In seltenen Fällen gibt der Test ein falsches Trisomie-Ergebnis, obwohl das Kind keine Trisomie hat. Dies kommt in weniger als 1 von 10.000 Fällen vor. Obwohl das so selten ist, wird sehr empfohlen, bei einem auffälligen *Harmony Test* eine Punktion machen zu lassen, um ganz sicher zu gehen.

Wie lange muss man auf das Testergebnis warten? In 95% der Tests liegt das Testergebnis innerhalb von 8 Tagen vor, und Sie werden von mir dann gleich telefonisch darüber informiert.

Der Test kann ab Beginn der 11. Schwangerschaftswoche vorgenommen werden. Er besteht aus einer Blutabnahme nach einem Informationsgespräch. Zumindest eine kurze Ultraschalluntersuchung ist nötig, um zB die Herzaktion des Kindes zu kontrollieren, und seine Größe zu messen. Auch bei Zwillingen ist die Untersuchung möglich.

---

Für welche Schwangeren ist der *NIPT von Interesse*:

Schwangere, die eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 21 (oder 13,18) beim Kind haben, sei es aufgrund ihres Alters oder eines höheren Risikos nach Combined Test. Jede Frau schätzt selbst ein, welche Wahrscheinlichkeitszahl sie beunruhigt. Für manche ist das 1:20, für andere erst 1: 400. Manche können auch mit 1.20 gut und optimistisch leben.

Bisher konnte man sich nur durch eine Punktion Gewissheit verschaffen. Der *Harmony Test* (und ähnliche Tests anderer Anbieter) liefern wertvolle Informationen ohne Eingriffsrisiko. Der Nachteil sind die Kosten, die sich aber bereits deutlich verringert haben, weiters die Wartezeit auf das Ergebnis und die Auflage, dass ein auffälliger *Harmony Test* dann doch mit einer Punktion abgesichert werden müsste, bevor zB. ein Schwangerschaftsabbruch erfolgt.

---

Der *Harmony Test* kann den Combined Test in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche nicht völlig ersetzen: Ultraschall bleibt wichtig! Was die *NIPT* nämlich nicht kann, ist die Beurteilung der körperlichen Einzelheiten des Kindes. Die frühe, genaue Ultraschalluntersuchung wie beim Combined Test kann nämlich einerseits sehr beruhigend sein, oder aber wichtige Hinweise auf ernste Probleme des Kindes geben. Hier kann dann gezielt untersucht und beraten werden. Bei einem sehr auffälligen Ultraschall des Kindes ist es oft besser, gleich eine Punktion ohne vorgeschalteten *NIPT* zu machen, um die Chromosomen definitiv zu wissen.

BITTE WENDEN

Der *Harmony Test* kostet 600,- Euro, welche bitte in den nächsten Tagen überwiesen werden sollten (Bankomat vor Ort). Ein kurzer, orientierender Ultraschall gehört auch hier dazu: Größe des Kindes und Nachweis der Herzaktion.

Eine genaue Frühultraschalluntersuchung in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche als sinnvolle Ergänzung des *Harmony Tests* würde zusätzlich 150,- Euro kosten, also insgesamt 750,- Euro.

Ihre Blutprobe wird zur Analyse in ein Labor in Deutschland geschickt:

- LifeCodexx AG in D-78467 Konstanz, oder
- Labor Enders/Cenata, D-70193 Stuttgart

**Einwilligungserklärung zum *NIPT* (Nicht-Invasiver-Pränataler-Test)**

Ich bin über den *NIPT* ausreichend gut informiert, habe alle meine Fragen mit Herrn Prof. Häusler klären können, und wünsche die Durchführung:

**Ein Kind:**

- NIPT* ohne genauen Ultraschall (600,- Euro).
- NIPT* ohne genauen Ultraschall – aber mit Geschlechtsbestimmung (630,- Euro).
  
- NIPT* mit genauer Frühultraschalluntersuchung (750,- Euro)
- NIPT* mit genauer Frühultraschallunters. und Geschlechtsbestimmung (780,- Euro).
  
- NIPT* mit Präeklampsiescreening (690,- Euro)
- NIPT* mit Geschlechtsbestimmung und Präeklampsiescreening (720,- Euro)

**Zwillinge:**

- NIPT* ohne genauen Ultraschall (600,- Euro) – [Geschlechtsbestimmung nicht möglich]
  
- NIPT* mit genauer Frühultraschalluntersuchung (800,- Euro)

Datum \_\_\_\_\_

Unterschrift \_\_\_\_\_

ps. Sollte aufgrund von Laborproblemen oder Poststreik etc. kein Testergebnis zustande kommen, könnte der Test ohne Zusatzkosten für Sie wiederholt werden.

Sollten Sie das dann nicht wünschen, würde ich Ihnen Ihre Einzahlung für den *NIPT ohne genauen Ultraschall* refundieren, aber 90 Euro für meinen Aufwand und Porto einbehalten.