

Informationen für werdende Eltern

# **Nicht-invasive Pränatal-Tests:** Klare Antworten auf wichtige Fragen





## **Herzlichen Glückwunsch zu Ihrer Schwangerschaft!**

Im Rahmen Ihrer Schwangerschaftsvorsorge bietet Ihr Gynäkologe Ihnen verschiedene Tests an, mit denen Sie sich ein besseres Bild über die Entwicklung Ihres Kindes machen können. Dazu gehört auch das Screening auf chromosomale Störungen Ihres ungeborenen Kindes, die sich auf seine körperliche und geistige Entwicklung auswirken können.

Von Chromosomenstörungen sind Frauen jeden Alters betroffen, auch wenn das Risiko mit zunehmendem Alter steigt. Daher empfehlen verschiedene Fachgesellschaften, dass jeder Frau, unabhängig von ihrem Alter, Screeningtests zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft angeboten werden sollen<sup>1</sup>.

In dieser Broschüre stellen wir Ihnen die biologischen Grundlagen verschiedener Chromosomenstörungen sowie unterschiedliche Screening-Methoden vor. So können Sie sich einen Eindruck über Vor- und Nachteile der einzelnen Methoden verschaffen.

Auf der letzten Seite finden Sie einen Gesprächsleitfaden, den Sie zur Vorbereitung auf Ihr nächstes Arztgespräch verwenden können.

# Biologische Grundlagen von chromosomalen Störungen

Jede Zelle unseres Körpers beinhaltet unsere genetische Information (DNA). Die DNA liegt in den Zellen als kompakte Struktur, den Chromosomen, vor.

Menschen haben 46 Chromosomen, die in 23 Paaren angeordnet sind.

Vererbt wird die DNA von beiden Elternteilen. Bei einer fehlerhaften Verteilung der Chromosomen während oder nach der Befruchtung der Eizelle, kann es z.B. zu einem zusätzlichen oder fehlenden Chromosom kommen. Dies kann zu Störungen der Kindesentwicklung führen.



## Vollständiger Chromosomensatz von Körperzellen

## Numerische Chromosomenstörungen

### Trisomien

Bei einer Trisomie liegen statt zwei Chromosomen drei Kopien vor. Man unterscheidet:

#### Down-Syndrom (Trisomie 21):

Dies ist die häufigste Chromosomenstörung mit der größten Überlebenschance für das ungeborene Kind. Die Betroffenen sind in der physischen und mentalen Entwicklung eingeschränkt.<sup>1</sup>

#### Edwards-Syndrom (T18) und Patau-Syndrom (T13):

Diese Trisomien kommen nur selten vor. Die Auswirkungen auf die Entwicklung des Kindes sind so schwerwiegend, dass die meisten Kinder nicht überleben.<sup>2-3</sup>

### Deletionen

#### DiGeorge-Syndrom (22q):

Dies ist die häufigste chromosomale Störung nach der Trisomie 21. Hier fehlt ein kleines Stück des 22. Chromosoms, wodurch geistige und körperliche Beeinträchtigungen entstehen.<sup>4</sup>



Trisomie 21  
Wahrscheinlichkeit 1 : 800



Trisomie 18  
Wahrscheinlichkeit 1 : 5.000

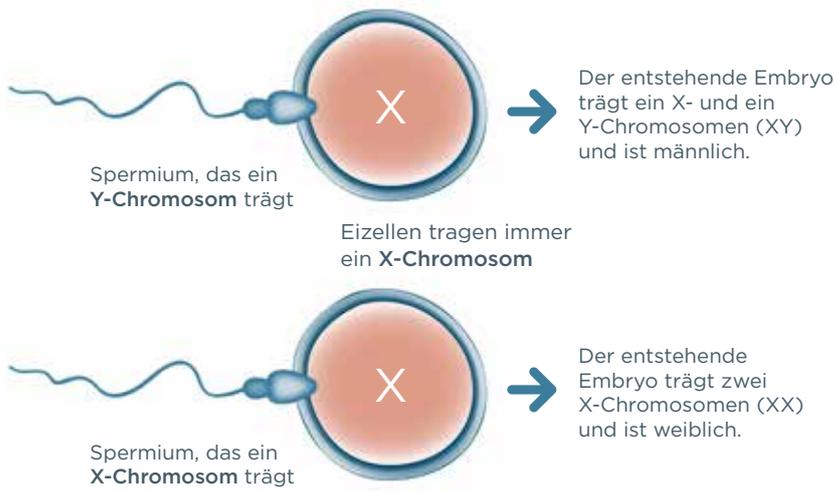


Trisomie 13  
Wahrscheinlichkeit 1 : 16.000



Mikrodeletion 22q  
Wahrscheinlichkeit 1 : 4.000

- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome#statistics>  
Accessed June 18, 2019.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18#statistics>  
Accessed June 18, 2019.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13#statistics>  
Accessed June 18, 2019.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome#statistics>  
Accessed June 18, 2019.



Wahrscheinlichkeit  
1 : 2.500  
bei weiblichen Neugeborenen



Wahrscheinlichkeit  
1 : 650  
bei männlichen Neugeborenen



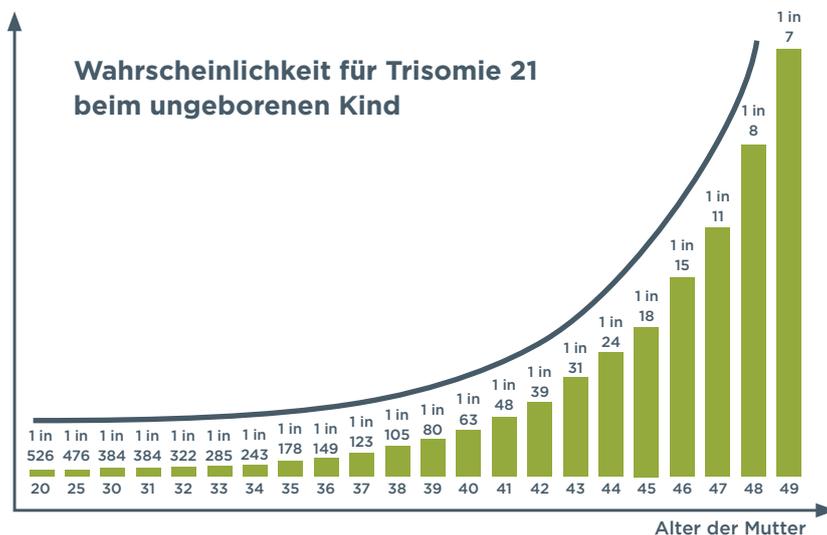
Wahrscheinlichkeit  
1 : 1.000  
bei weiblichen Neugeborenen



Wahrscheinlichkeit  
1 : 1.000  
bei männlichen Neugeborenen



Wahrscheinlichkeit  
1 : 18.000 - 1 : 40.000  
bei männlichen Neugeborenen



Graph adaptiert von Hook, Obstet Gynecol. 1981 Sep;58(3):282-285

## Störung der Geschlechtschromosomen

Bei der Befruchtung (Verschmelzung von Eizelle und Spermium) wird das Geschlecht des Embryos festgelegt. Dabei bestimmen die Chromosomen des Spermiums (X oder Y), ob das Kind weiblich oder männlich wird. Frauen haben zwei X-Chromosomen (XX) und Männer ein X- und ein Y-Chromosom (XY). In seltenen Fällen kann es zu Fehlverteilungen dieser Geschlechtschromosomen kommen. Die Auswirkungen sind jedoch schwächer als bei herkömmlichen Trisomien.

**Turner-Syndrom (XO):** Von der Monosomie X sind nur Frauen betroffen. Ihnen fehlt ein X-Chromosom, was in Unfruchtbarkeit resultiert<sup>1</sup>.

**Klinefelter-Syndrom (Trisomie XYY):** Das Syndrom betrifft nur Männer und äußert sich vor allem in Unfruchtbarkeit.<sup>2</sup>

**XXX-, XYY- und XXYY-Syndrom:** Betroffene Personen weisen eine überdurchschnittliche Körpergröße sowie Entwicklungs- und Verhaltensstörungen auf.<sup>3-5</sup>

## Wer ist betroffen?

Bei Chromosomenstörungen spielt das Alter der Mutter eine zentrale Rolle. So ist das Risiko, ein Kind mit Trisomie 21 oder anderen Chromosomenstörungen zu bekommen, bei älteren Müttern erhöht<sup>6</sup>. Die Schwelle für eine Risikoschwangerschaft wird deshalb bei 35 Jahren gesetzt. Da die meisten Schwangeren jedoch jünger als 35 Jahre alt sind, finden sich auch die meisten Kinder mit chromosomalen Störungen in dieser Altersgruppe<sup>7</sup>.

- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome#statistics> • Accessed June 18, 2019.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome#statistics> • Accessed June 18, 2019.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/47xyy-syndrome#statistics> • Accessed June 18, 2019.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome#definition> • Accessed June 18, 2019.
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/48xyyy-syndrome#statistics> • Accessed June 18, 2019.
- Hook, Obstet Gynecol. 1981 Sep;58(3):282-285
- The California Prenatal Screening Program. März 2009. Provider Handbook 2009.

## Herkömmliche Screening-Methoden auf Chromosomenstörungen

Während der SSW 10-14 kommt es beim Fötus zu einer Flüssigkeitsansammlung im Nacken. Beim herkömmlichen Erst-Trimester-Screening (ETS) werden im Blut der Mutter Protein- und Hormonlevel bestimmt. Zusätzlich wird eine Nackentransparenzmessung mittels Ultraschall durchgeführt. Überschreitet sie einen bestimmten Wert, kann dies auf eine chromosomale Veränderung beim Kind hinweisen.

## Nackentransparenzmessung beim Fötus mittels Ultraschall.



(Copyright Fetal Medicine Foundation)

## Vergleich der Falsch-Positiv-Raten zwischen ETS und Harmony® Prenatal Test

Der Harmony® Prenatal Test weist eine hohe Erkennungsrate (> 99%) sowie eine niedrige Falsch-Positiv-Rate (< 0,1%) auf.

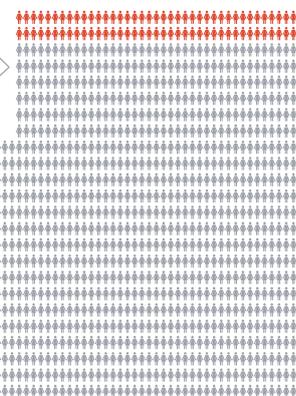
Letztere ist 80-fach geringer als beim herkömmlichen Erst-Trimester-Screening, bei dem **80 von 1600** Frauen die Diagnose erhalten, dass ihr Kind von Chromosomenstörungen betroffen sei, obwohl dies nicht der Fall ist.

Beim Harmony® Prenatal Test hingegen erhält nur **1 von 1600** Frauen ein falsch-positives Testergebnis.<sup>2</sup>

Diese außergewöhnliche Genauigkeit bietet Ihnen eine höhere Gewissheit über die Gesundheit Ihres Kindes und vermindert die Notwendigkeit von risikobehafteten, invasiven Eingriffen.

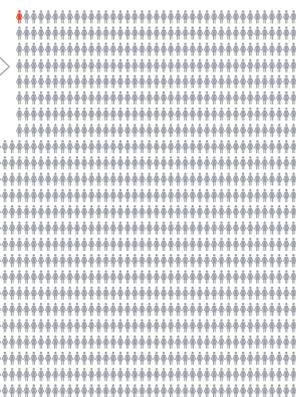
## Kombiniertes Erst-Trimester-Screening (ETS)

80 aus 1.600  
werden falsch  
positiv getestet



## harmony® PRENATAL TEST

1 aus 1.600  
werden falsch  
positiv getestet



## Invasive Diagnose-Verfahren

Um eindeutig zu bestimmen, ob das Kind eine chromosomale Störung hat, werden diagnostische Verfahren herangezogen. Bei der Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese<sup>1</sup>, SSW 15-20) wird eine Nadel durch die Bauchdecke eingeführt und Fruchtwasser entnommen. Die Probe wird danach auf ihre Chromosomenzusammensetzung untersucht.

Da dieses invasive Verfahren für Kind und Mutter belastend ist und ein geringes Risiko einer Fehlgeburt birgt, wird es nur bei Hochrisiko-Schwangerschaften angewandt.

## Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)

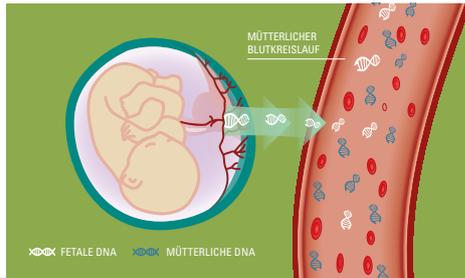


1. <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/amniocentesis/about/pac-20392914> • Accessed May 24, 2019.

2. Norton et al. N Engl J Med. 2015 Apr 23;372(17):1589-97.

## Der Ablauf des Harmony® Prenatal Tests

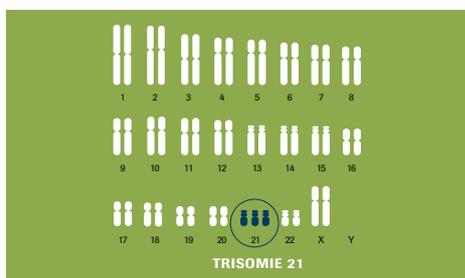
Während der Schwangerschaft finden sich Fragmente der kindlichen DNA im Blut der Schwangeren.



Über eine einzige Blutentnahme lässt sich diese kindliche DNA ab **SSW 10+0** analysieren.



Mit dem Harmony® Prenatal Test wird das Risiko von **fetalen Chromosomenstörungen** untersucht.



Nach durchschnittlich **3 Werktagen** liegt dem behandelnden Arzt das Ergebnis zur Besprechung vor.



## Der Harmony® Prenatal Test

Der Harmony® Prenatal Test ist ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT), mit dem Sie chromosomale Veränderungen bei Ihrem ungeborenen Kind ab SSW 10+0 untersuchen lassen können.

Während der Schwangerschaft befinden sich im Blut der Mutter Bruchstücke der kindlichen DNA. Durch eine einfache Blutabnahme der Mutter, können mit dem Harmony® Prenatal Test folgende chromosomale Anomalien analysiert werden:

- Trisomie 21, 18, 13
- Mikrodeletion 22q (DiGeorge-Syndrom)
- Störungen der Geschlechtschromosomen

Zusätzlich kann auf Wunsch das Geschlecht des Kindes bestimmt werden.

## Ablauf des Harmony® Tests

Der Harmony® Prenatal Test zeichnet sich durch seine einfache Durchführung und schnellen Resultate aus, um so früh wie möglich Chromosomenstörungen Ihres ungeborenen Kindes zu analysieren. Besprechen Sie mit Ihrem Gynäkologen, welche Screening-Optionen die für Sie passenden sind.

# Ihre Vorteile mit dem Harmony® Prenatal Test

Hier finden Sie alle Vorteile, die Ihnen der Harmony® Prenatal Test gegenüber herkömmlichen Screening-Methoden bietet nochmal übersichtlich zusammengefasst.



## Frühe Gewissheit

- \* ab SSW 10+0 durchführbar



## Einfache Durchführung

- \* Nur eine einzige Blutentnahme nötig



## Schnelles Ergebnis

- \* in durchschnittlich drei Werktagen



## Hohe Sicherheit

- \* hohe Erkennungsrate (> 99 %)¹
- \* niedrige Falsch-Positiv-Rate (< 0,1 %)²
- \* invasive Eingriffe können reduziert werden



## Umfassende Informationen

- \* Trisomie 21 (Down-Syndrom), 18 und 13
- \* Mikrodeletion auf Chromosom 22q (DiGeorge-Syndrom)
- \* Störungen der Geschlechtschromosomen
- \* Auf Wunsch mit Geschlechtsbestimmung



## Weltweites Vertrauen

- \* Ärzte weltweit vertrauen dem Harmony® Prenatal Test

1. Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015 Sept 01;35(12):1243-46.

2. Norton et al. N Engl J Med. 2015 Apr 23;372(17):1589-97.

## Gesprächsleitfaden für werdende Eltern

### Fragen Sie Ihren Arzt

Ab welchem Zeitpunkt kann ich den Harmony® Prenatal Test bei Ihnen in der Praxis durchführen lassen?

- \* Der Harmony® Prenatal Test ist ab **SSW 10 +0** durchführbar.

Wie läuft der Harmony® Prenatal Test bei Ihnen in der Praxis ab?

- \* Für den Harmony® Prenatal Test ist nur eine **einzigste Blutentnahme** nötig.
- \* Nach durchschnittlich **3 Werktagen** liegt das Ergebnis zur Besprechung vor.

Welche Informationen liefert der Harmony® Prenatal Test?

- \* Der Harmony® Prenatal Test bietet **umfassende Informationen** über die häufigsten Chromosomenstörungen.
- \* Auf Wunsch ist auch das Geschlecht des Kindes bestimmbar.

Mit welcher Genauigkeit ermittelt der Harmony® Prenatal Test diese Informationen?

- \* Mit einer Detektionsrate > 99 %<sup>1</sup> und einer Falsch-Positiv-Rate < 0,1 %<sup>2</sup> liefert der Harmony® Prenatal Test eine **sehr hohe Genauigkeit**.

Wie unterscheidet sich der Harmony® Prenatal Test vom herkömmlichen Erst-Trimester-Screening?<sup>2</sup>

#### harmony® PRENATAL TEST

1 aus 1.600  
werden falsch  
positiv getestet



#### Kombiniertes Erst-Trimester-Screening (ETS)

80 aus 1.600  
werden falsch  
positiv getestet



1. Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015 Sept 01;35(12):1243-46.

2. Norton et al. N Engl J Med. 2015 Apr 23;372(17):1589-97.





harmony®

Roche Diagnostics Deutschland GmbH  
Sandhofer Strasse 116  
68305 Mannheim

HARMONY ist eine Marke von Roche.  
© 2019 Roche Diagnostics. Alle Rechte vorbehalten.

[www.roche.de](http://www.roche.de)