

*Sehr geehrte Ärztin, sehr geehrte Arzt,*

*folgenden Text stellen wir Ihnen zur Verfügung, damit Sie ihn als Basisinformation für Ihr Aufklärungsgespräch zum PraenaTest® verwenden können. Wir weisen Sie jedoch darauf hin, dass wir für die Vollständigkeit keine Haftung übernehmen. Bitte achten Sie insbesondere darauf, die erfolgte Aufklärung über die genetische Untersuchung und die Einwilligung zu dokumentieren. Gerade für den Fall des Verzichtes auf die genetische Beratung ist eine schriftliche Information der Patientin über den Inhalt der genetischen Beratung gesetzlich zwingend vorgeschrieben. Das sollten Sie auch unbedingt dokumentieren – das Gleiche gilt für den Verzicht auf die genetische Beratung selbst!*

## **Patientinneninformation**

### **PraenaTest® zur nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchung zur Bestimmung der fetalen Trisomien 21, 18 und 13 sowie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen bei Einlings- und Zwillingschwangerschaften**

Sehr geehrte Schwangere,

Ihr Arzt hat bei Ihrem ungeborenen Kind ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenfehlverteilung (eine Trisomie 21, 18, 13 oder eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosome) festgestellt.

Neben anderen Methoden bietet der nicht-invasive PraenaTest® ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche die Möglichkeit, das Vorliegen einer dieser Chromosomenfehlverteilungen bei Ihrem Kind festzustellen. Vor der Durchführung des Tests und der dafür notwendigen Blutentnahme bei Ihnen ist es wichtig, dass Sie die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken dieser Testmethode verstanden haben, damit Sie sich entscheiden und in die Untersuchung einwilligen können. Dieses Aufklärungsblatt soll Ihnen helfen, das Gespräch mit Ihrem Arzt vorzubereiten und die wichtigsten Punkte zu dokumentieren.

#### **Der menschliche Chromosomensatz**

Das Erbmateriale in allen Zellen des menschlichen Körpers ist in Form von Chromosomen organisiert. Der Mensch hat 23 Chromosomenpaare, insgesamt also 46 Chromosomen. Die ersten 22 Paare sind durchnummeriert und werden „Autosomen“ genannt (Chromosom 1 bis Chromosom 22). Die letzten zwei Chromosomen bestimmen das Geschlecht und werden „Gonosomen“ oder Geschlechtschromosomen (X und Y) genannt. Mädchen besitzen zwei X-Chromosomen und Jungen ein X- und ein Y-Chromosom.

Zellen vermehren sich dadurch, dass sie sich immer wieder teilen. Vor jeder Zellteilung verdoppeln sich die Chromosomen, um sich dann gleichmäßig auf die beiden neu entstandenen Zellen zu verteilen.

#### **Was sind Chromosomenstörungen und wie entstehen sie?**

Chromosomenstörungen sind Veränderungen der Chromosomen. Sie entstehen zufällig durch Fehler bei der Reifung von Ei- und Samenzellen (Keimzellen) oder – seltener – durch Fehler bei der Zellteilung während der Entwicklung der befruchteten Eizelle.

Wenn Zellen entstehen, bei denen die Anzahl der Chromosomen nicht mehr stimmt, spricht man von **numerischen Chromosomenstörungen bzw. von Fehlverteilungen der Chromosomen** auf die Zellen. Zum Beispiel kann ein Chromosom fehlen, d.h. es sind nur 45 Chromosomen in der Zelle, oder es ist ein Chromosom zu viel in den Zellen, d.h. die Zelle besitzt 47 anstatt 46 Chromosomen.

Neben den numerischen Chromosomenstörungen gibt es auch **strukturelle Chromosomenstörungen**, welche den Aufbau der Chromosomen betreffen. In diesen Fällen fehlt zum Beispiel ein Stück eines Chromosoms, ein Stück ist überzählig oder eines wurde falsch in das Chromosom eingebaut. Eine Sonderform von Chromosomenstörungen sind sogenannte „**Mosaik**“. Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus des Embryos eine unterschiedliche genetische Information.

Je nach Chromosomenstörung können die Symptome sehr unterschiedlich sein und die geistige und körperliche Entwicklung der Kinder betreffen. Viele Chromosomenstörungen verhindern aber auch das Entstehen einer Schwangerschaft oder verursachen frühe Fehlgeburten.

### **Was kann der PraenaTest® bei meinem Kind feststellen?**

Der PraenaTest® kann folgende numerische Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind bestimmen:

- **Trisomie 21, 18 und 13**  
Kommt ein bestimmtes Chromosom in den Zellen des Kindes dreimal statt wie üblich zweimal vor, nennt man das „Trisomie“. Die häufigste ist die Trisomie 21, bei der das Chromosom 21 beim Kind dreimal anstatt zweimal vorliegt. Sie führt zum Down Syndrom und kommt ungefähr einmal in 500 bis 800 Geburten vor. Mit zunehmendem Alter einer Frau, aber auch des Mannes, nimmt das Risiko einer Fehlverteilung des Chromosoms 21 zu. Viel seltener kommt eine Trisomie 18 vor, auch Edwards-Syndrom genannt. Sie tritt ungefähr bei einem von 5.000 Neugeborenen auf. Noch seltener ist eine Trisomie 13, auch als Patau-Syndrom bekannt. Gemäß Schätzungen kommt sie einmal bei 16.000 Geburten vor.
- **Monosomie X (X0) / Ullrich-Turner-Syndrom**  
Wenn ein Chromosom eines Chromosomenpaares fehlt, also nur einmal statt wie üblich zweimal vorhanden ist, nennt man das „Monosomie“. Bei der Monosomie X (auch Turner-Syndrom oder Ullrich-Turner-Syndrom genannt) fehlt das zweite Geschlechtschromosom. Sie ist die einzige lebensfähige Monosomie beim Menschen, betrifft nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 2500 weiblichen Neugeborenen vor.
- **Triple X-Syndrom (XXX)**  
Beim sogenannten Triple X-Syndrom liegt das X-Chromosom dreimal vor. Diese Störung betrifft ebenfalls nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 1.000 weiblichen Neugeborenen vor.
- **Klinefelter-Syndrom (XXY)**  
Beim Klinefelter-Syndrom, welches nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches X-Chromosom in den Körperzellen vor. Es kommt ungefähr einmal bei 500 männlichen Neugeborenen vor.
- **Diplo Y-Syndrom/Jacobs-Syndrom (XYY)**  
Beim Diplo Y-Syndrom, welches ebenfalls nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches Y-Chromosom in den Zellen vor. Es kommt zirka einmal in 1.000 Geburten von männlichen Neugeborenen vor.

Mit dem PraenaTest® entscheiden Sie ganz individuell, welche Chromosomenstörungen Sie untersuchen lassen möchten. Sie können Ihr Kind beispielsweise nur auf Trisomie 21 oder auf die drei Trisomien 21, 18 und 13 testen lassen. Besprechen Sie mit Ihrem Arzt, welche Untersuchungen für

Sie in Ihrer persönlichen Situation tatsächlich sinnvoll sind. Übrigens: Auf Wunsch erfahren Sie auch, ob Sie ein Mädchen oder einen Jungen erwarten.

### **Soll ich den PraenaTest® durchführen lassen?**

Ob der PraenaTest® für Sie geeignet ist, entscheiden Sie gemeinsam mit Ihrem Arzt. Schon weit über zehntausend Frauen haben den PraenaTest® durchführen lassen. Sie entschieden sich für den Bluttest aufgrund ihres Alters oder weil sie durch andere auffällige Untersuchungsergebnisse beunruhigt waren. Auch lassen viele Frauen den PraenaTest® durchführen, weil sie einfach in Sorge sind, dass ihr Kind von einer Chromosomenstörung betroffen sein könnte.

### **Ab welcher Schwangerschaftswoche kann ich den PraenaTest® machen?**

Sie können den PraenaTest® generell ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche (SSW 9+0 p.m.) durchführen. Unsere Erfahrung zeigt jedoch, dass er meist in Verbindung mit einem Ultraschall gemacht wird, das heisst in der Regel ab der zwölften Schwangerschaftswoche. Klären Sie mit Ihrem Arzt, wann der PraenaTest® für Sie persönlich sinnvoll ist.

### **Ich bekomme Zwillinge. Kann ich den PraenaTest® trotzdem durchführen lassen?**

Ja. Der PraenaTest® kann bei Zwillingsschwangerschaften durchgeführt werden. Der Preis für den PraenaTest® ändert sich dadurch nicht.

### **Ich bin schwanger nach Kinderwunschbehandlung. Kann ich den PraenaTest® durchführen lassen?**

Ja. Der PraenaTest® kann ohne Einschränkung nach Kinderwunschbehandlung, auch nach Eizellspende, eingesetzt werden.

### **Wie sicher ist der PraenaTest®?**

In den Studien zur Beurteilung der Aussagekraft des PraenaTest® bei Einlingschwangerschaften wurden bei 99,8% aller Blutproben ein richtiges Ergebnis bestimmt. Das bedeutet, dass von 1000 untersuchten Blutproben lediglich zwei Ergebnisse nicht korrekt waren. Die Aussagekraft des PraenaTest® wurde auch bei Zwillingsschwangerschaften überprüft. Bei allen untersuchten Blutproben war das Ergebnis richtig. Da in diesen Studien keine Fälle mit einer Trisomie 13 oder 18 vorlagen, gibt es hierzu noch keine wissenschaftlichen Daten (Feb 2014). Die Aussagekraft des PraenaTest® zur Bestimmung von zahlenmäßigen Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (X und Y) wurde ebenfalls in klinischen Studien untersucht. Sie ist derzeit geringer als die Aussagekraft des PraenaTest® bei den Trisomien 21, 18 und 13 und kann je nach untersuchter Chromosomenstörung unterschiedlich sein.

### **Grenzen der Untersuchung**

Mit dem PraenaTest® können keine strukturellen Veränderungen an den Chromosomen festgestellt werden. In diesen Fällen fehlt zum Beispiel ein Stück eines Chromosoms, ein Stück ist überzählig oder wurde falsch in das Chromosom eingebaut. Auch können „Mosaik“ nicht mit Sicherheit bestimmt werden. Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus des Embryos eine unterschiedliche genetische Information.

Auch kann es trotz sorgfältigster Durchführung des PraenaTest® zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig sein, den Test zu wiederholen. Vielleicht werden wir dann eine neue Blutprobe von Ihnen benötigen. Es ist wichtig für Sie zu wissen, dass dies nichts über die Gesundheit Ihres Kindes aussagt.

Bitte bedenken Sie: Beim überwiegend größten Teil aller Schwangerschaften wird ein gesundes Kind geboren. In einem Teil der Schwangerschaften ist dies jedoch nicht der Fall. Heute kann man nach vielen Krankheiten im Verlauf der Schwangerschaft gezielt suchen. Es ist aber in keinem Fall möglich, sämtliche denkbaren Erkrankungen auszuschließen. Niemand kann Ihnen garantieren, ein gesundes Kind zu bekommen.

Andere Chromosomenstörungen als die oben genannten werden durch den PraenaTest® nicht erfasst, so dass hierzu keine Aussagen gemacht werden können.

### **Wie läuft der PraenaTest® ab?**

Nachdem Sie von Ihrem Arzt umfassend informiert und genetisch beraten wurden sowie die Einverständniserklärung unterschrieben haben, nimmt Ihr Arzt Ihnen nach angemessener Bedenkzeit 20 ml Blut ab. Dieses Blut wird an das LifeCodexx Diagnostik Labor verschickt. Ihr Arzt erhält das Testergebnis in durchschnittlich acht bis zehn Arbeitstagen nach Eingang Ihrer Blutprobe in unserem Diagnostiklabor und nach erfolgreicher Qualitätskontrolle. Er wird Sie über das Ergebnis informieren. Bei Wahl des Express-Services beträgt Ihre Wartezeit vier bis sechs Arbeitstage.

### **Übernimmt meine Krankenkasse die Kosten für den PraenaTest®?**

Der PraenaTest® ist eine sogenannte Selbstzahlerleistung. Das heißt, Sie müssen die Kosten selbst tragen. Allerdings haben sowohl private als auch gesetzliche Krankenkassen die Kosten in vielen Einzelfällen bereits übernommen. Daher klären Sie unbedingt, ob auch Ihre Krankenkasse die Kosten ggf. mitträgt. Unter [www.lifecodexx.com](http://www.lifecodexx.com) finden Sie eine Schritt-für-Schritt-Anleitung und viele nützliche Vorlagen, die Ihnen dabei helfen werden.

### **Wenn das Testergebnis unauffällig ist – heißt das, mein Kind ist gesund?**

Ein unauffälliges, negatives Testergebnis bedeutet, dass das Vorliegen der untersuchten Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind mit hoher Sicherheit ausgeschlossen werden kann. Trotzdem wird Ihr Arzt den weiteren Verlauf Ihrer Schwangerschaft besonders aufmerksam verfolgen. Ist Ihr Kind von einer anderen Krankheit betroffen, kann der PraenaTest® darüber keine Auskunft geben. Auch kann der PraenaTest® bestimmte Sonderformen von Chromosomenstörungen nicht bestimmen. Lesen Sie hierzu den Abschnitt „Grenzen der Untersuchung“ und sprechen Sie mit Ihrem Arzt.

### **Wenn das Testergebnis auffällig ist – wie geht es dann weiter?**

Ein auffälliges, positives Testergebnis bedeutet, dass Ihr ungeborenes Kind mit hoher Sicherheit die betreffende Chromosomenstörung trägt. Laut ärztlicher Empfehlungen sollte das Testergebnis dann durch eine invasive Untersuchung, meist eine Fruchtwasseruntersuchung, weiter diagnostisch abgeklärt werden. Dies ist auch deshalb notwendig, weil in sehr seltenen Fällen die nachgewiesene Chromosomenstörung zwar im Mutterkuchen vorliegen kann, das ungeborene Kind selbst davon aber nicht betroffen ist.

## **Alternativen zum PraenaTest®**

An nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen steht als Alternative zum PraenaTest® im ersten und zweiten Schwangerschaftsdrittel vor allem die Ultraschalluntersuchung, gegebenenfalls in Verbindung mit der Untersuchung bestimmter mütterlicher Blutwerte, zur Verfügung.

Eine definitive Diagnose über das Vorliegen oder den Ausschluss einer der genannten Trisomien, anderer Chromosomenstörungen oder bestimmter anderer Erkrankungen kann nur anhand einer invasiven Methode gestellt werden, etwa einer Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie. Das Risiko, durch einen solchen invasiven Eingriff das Kind zu verlieren, wird mit ca. 0,2 - 1 % angegeben.

## **Bitte bedenken Sie folgendes:**

Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beiträgt. Zeigen sich jedoch bei einer Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Ihr Arzt wird Sie umfassend informieren und begleiten. Zusätzlich ist besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung zu empfehlen. Ihr Arzt wird Sie auch darüber genauer informieren.

## **Genetische Beratung**

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) eine schwangere Frau vor einer weiterführenden Untersuchung und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis,
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch einen Fachärztin/-arzt für Humangenetik.

Diese genetische Beratung durch Ihren Arzt erfolgt nach Aufklärung und Einwilligung in die genetische Untersuchung vor deren Durchführung und nochmals bei der Ergebnismitteilung.

*Sehr geehrte Ärztin, sehr geehrter Arzt,*

*hier können Sie Ihre übliche Einverständniserklärung anhängen. Dabei möchten wir Sie nochmals auf die Bedeutung einer sorgfältigen schriftlichen Dokumentation aller erfolgten Aufklärungen und Informationen hinweisen.*

*Wir hoffen, dass Sie die hier angebotenen Inhalte nützlich finden, weisen aber nochmals darauf hin, dass wir für die endgültige Form Ihres Aufklärungsbogens keinerlei Haftung übernehmen.*