

Ein Jahr nach Markteinführung – Erfahrungsbericht PraenaTest®

Welche Schwangeren entscheiden sich für den nicht-invasiven PraenaTest® und was bedeutet das für die gynäkologische Praxis?

Seit einem Jahr gibt es den PraenaTest®, Europas ersten nicht-invasiven molekulargenetischen Pränataldiagnostik-Test (NIPT) zur Bestimmung der fetalen Trisomien 13, 18 und 21 aus mütterlichem Blut. Er ist für schwangere Frauen ab der Schwangerschaftswoche 9+0 verfügbar, wenn ein erhöhtes Risiko für eine der Trisomien besteht, beispielsweise nach einem auffälligen Ersttrimester-Screening (ETS).

Newsletter Juli 2013

Stellenwert des PraenaTest® innerhalb der Diagnostik fetaler Aneuploidien

Der PraenaTest® ist zwischen den bisherigen nicht-invasiven Methoden zur Bestimmung eines individuellen Risikos für die fetalen Trisomien 21, 18 oder 13 (z.B. ETS) und der invasiven Diagnostik (z.B. Karyotypisierung nach Amniozentese) einzuordnen. Laut Gendiagnostik-Kommission (GEKO) ist der PraenaTest® als nicht-invasive molekulargenetische Untersuchung eine vorgeburtliche genetische Analyse, durch die der Ausschluss bzw. die Feststellung einer numerischen oder strukturellen Chromosomenstörung erfolgt [1]. Das Ergebnis des PraenaTest® liefert eine klare Aussage („auffällig“ bzw. „unauffällig“) bezüglich der genannten fetalen Trisomien. Er birgt jedoch durch die unkomplizierte mütterliche Blutentnahme nicht das Fehlgeburtsrisiko der invasiven Pränataldiagnostik, das generell mit 0,2 – 1% beziffert wird.

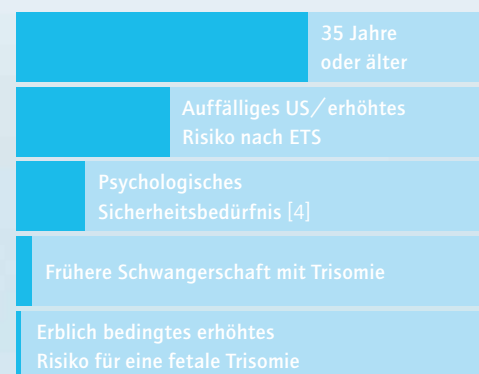
Vor allem Frauen über 35 Jahre nutzen den PraenaTest®

Bis heute haben mehr als 4.000 Frauen den PraenaTest® in spezialisierten pränatalmedizinischen Zentren und Praxen durchführen lassen. Der großen Mehrheit dieser Frauen (ca. 98%) konnte durch ein unauffälliges Ergebnis die Sorge genommen werden.

Aus den analysierten Blutproben ergibt sich folgendes Patientinnenprofil (s. Abb. 1):

- Zirka 55% der schwangeren Frauen, die den PraenaTest® durchführen ließen, sind über 35 Jahre alt.
- Zirka 29% der Frauen zeigten Auffälligkeiten im Ultraschall (US) bzw. hatten eine auffällige Serum-Biochemie im ETS.
- Zirka 13% der Frauen machten den PraenaTest® aufgrund eines psychologischen Sicherheitsbedürfnisses.

Abb. 1: PraenaTest® Patientinnenprofil



Der PraenaTest® eignet sich auch für betroffene Paare, bei denen ein erbliches Risiko für eine der Trisomien oder eine vorangegangene Schwangerschaft mit einer Trisomie bekannt ist. Der PraenaTest® kann derzeit noch nicht angewendet werden bei Mehrlingsschwangerschaften oder zur Untersuchung anderer Chromosomenstörungen als die genannten Trisomien.

Der PraenaTest® in der gynäkologischen Praxis

In Deutschland muss die Patientin gemäß §10 Gendiagnostikgesetz (GenDG) vor und nach der Durchführung des PraenaTest® ergebnisoffen humangenetisch beraten werden. Daher kann der PraenaTest® in erster Linie von Ärzten angeboten werden, welche die Voraussetzungen nach §7 Abs. 1 und 3 GenDG erfüllen. Dies sind Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben.

Da die Schwangere gemäß den Richtlinien der BÄK auf alle Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik, insbesondere die einer risikoarmen Diagnostik, hinzuweisen ist, muß der betreuende Arzt die nicht-invasive Methode des PraenaTest® in den Aufklärungsgesprächen ebenfalls darlegen [2]. Ist eine Schwangere an der Durchführung des PraenaTest® interessiert, so hat – je nach Qualifikation – der betreuende Arzt folgende Möglichkeiten:

- Verweis der Schwangeren an ein spezialisiertes pränataldiagnostisches Zentrum
- Verweis der Schwangeren zur humangenetischen Beratung an externe Fachärzte für Humangenetik sowie Anwendung des PraenaTest® in der eigenen gynäkologischen Praxis
- Humangenetische Beratung der Schwangeren sowie Anwendung des PraenaTest® in der eigenen gynäkologischen Praxis

Dr. med. Thomas von Ostrowski, Gynäkologe des Kinderwunschzentrum und Pränatalmedizin Dorsten, sieht den PraenaTest® fest etabliert in der Zukunft der pränatalen Diagnostik: „In Deutschland wird bei der Interpretation des Ersttrimesterscreening häufig das biochemische Risiko isoliert vom Ultraschall betrachtet und der Patientin mitgeteilt. Die falsch-positiven Ergebnisse aus der isolierten Betrachtung der Biochemie betragen jedoch zwischen neun und 17 Prozent. Die schwangere Frau ist völlig überfordert, wenn der Arzt ihr mitteilt, dass der Ultraschall unauffällig, die Biochemie auffällig und das Gesamtergebnis wiederum kontrollbedürftig oder unauffällig ist. Dies sind die Schwangeren, die sich in Deutschland überwiegend für eine invasive Diagnostik entscheiden, obwohl zu erwarten ist, dass die meisten Kinder gesund sind. Für all diese Frauen ist der PraenaTest® eine sinnvolle Alternative. Patientinnen nach IVF- bzw. ICSI-Therapie können ebenfalls eine präferierte Gruppe für den PraenaTest® sein. In meiner bisherigen Analyse sind diese Patientinnen besonders bereit die NIPT-Diagnostik vornehmen zu lassen. Dies hat sehr unterschiedliche Gründe, gerade auch deshalb, weil die biochemische Analyse aufgrund der Stimulationstherapie kritisch zu betrachten ist.“



„Die Methode des PraenaTest® ist aus der Pränataldiagnostik nicht mehr wegzudenken.“

Dr. med. Thomas von Ostrowski

Fazit

Der nicht-invasive PraenaTest® bestimmt die fetalen Trisomien 21, 18 und 13 ab SSW 9+0 mit hoher Sicherheit [3]. Er hat bereits zwölf Monate nach Markteinführung die Pränataldiagnostik nachhaltig verändert und leistet einen wertvollen Beitrag in der Betreuung von Frauen mit Risikoschwangerschaften. Vor allem Schwangere im fortgeschrittenen Alter nutzen gegenwärtig die Vorteile des neuen Bluttests. Gegenüber invasiven Methoden wie der Fruchtwasseruntersuchung besteht nicht das Risiko einer eingriffsbedingten Fehlgeburt. In diesem Sinne ist der PraenaTest® eine Ergänzung zur bisherigen nicht-invasiven Pränataldiagnostik wie dem Ersttrimester-Screening sowie eine Entscheidungshilfe für die schwangere Frau für oder gegen eine invasive pränatale Diagnostik.



- Zertifiziertes Managementsystem
- EN ISO 13485

lifecodexx