



## Schwerpunkt Pränataldiagnostik – Aufklärung NIPT

### Sehr geehrte Patientin!

Sie haben sich dazu entschlossen, einen sogenannten „Nicht Invasiven Pränataltest (NIPT) bzw. „Test auf fetale DNA im mütterlichen Blut“ durchführen zu lassen.

Dabei wird Ihnen Blut abgenommen und auf bestimmte Bruchstücke der Erbsubstanz Ihres Kindes bzw. der Plazenta untersucht, die in Ihr Blut übertreten.

Damit können bei Einlingsschwangerschaften mit mindestens 99-prozentiger Sicherheit Trisomie 21 (Down Syndrom) und mit ebenfalls hoher Sicherheit Trisomie 18 und Trisomie 13 erkannt werden.

Bitte beachten Sie, dass in meiner Ordination ein Nipt nur nach vorangegangener Ultraschalluntersuchung erfolgt, da bei sichtbaren Fehlbildungen sich die weitere Vorgehensweise ändert und ein Nipt nicht zielführend ist.

Zur Absicherung soll bei einem auffälligen Nipt-Resultat (= hohes Risiko) eine Abklärung mittels Fruchtwasserpunktion zur Diagnosesicherung erfolgen, da ein auffälliger Nipt keine Diagnose darstellt, sondern es sich um einen Screeningtest handelt.

In manchen Fällen kann der Test kein Resultat (also weder auffällig noch unauffällig) liefern. Dies ist vor allem dann der Fall, wenn zu wenig Erbsubstanz (fetale Fraktion) des ungeborenen Kindes in ihrem Blut vorhanden ist. Dann müsste man die Blutabnahme wiederholen.

Mit Ihrer Unterschrift erklären Sie, dass Sie das Ziel und die Einschränkungen dieser Untersuchung verstehen, darüber ausreichend aufgeklärt wurden und den Test durchführen lassen möchten.

Sie erklären außerdem, dass Sie wissen, dass der hundertprozentige Ausschluss von Fehlbildungen, Chromosomenfehlern sowie genetischen und nicht-genetischen Störungen durch diese Untersuchung nicht möglich ist. Insbesondere haben Sie auch verstanden, dass es bei einem sehr kleinen Teil der Fälle zu einem falschen Ergebnis (falsch auffällig oder falsch unauffällig) kommen kann.

Bei Zwillingschwangerschaften ist die Aussagekraft des Tests generell eingeschränkt.

Sie haben außerdem verstanden, dass diese Untersuchung nicht geeignet ist, Sie hinsichtlich anderer Chromosomenstörungen als Trisomie 21, 18 und 13 zu untersuchen. Auch können sogenannte Mosaik durch diese Untersuchung häufig nicht erkannt werden.

Bei manchen NIPT-Varianten kann die DNA auch auf eine Reihe sogenannter Mikrodeletionen untersucht werden. Bitte beachten Sie, dass diese Analyse eine geringere Sicherheit und Aussagekraft haben kann, als die bereits etablierten NIPT-Untersuchungen für Trisomie 21, 18 und 13.

Ich möchte einen NIPT durchführen lassen.

Datum, Name und Unterschrift der Patientin