Praxis für Pränatalmedizin Darmstadt – Prof. Scharf
Ihre Praxis für vorgeburtliche Diagnostik und Therapie

Tel +49-(0)6151-10 11 981
Fax +49-(0)6151-10 11 982
Mobil +49-(0)176- 23 76 63 09
info@praenatalmedizin-darmstadt.de

Karlstr. 45
64283 Darmstadt

Informationen zum kombinierten Nackentransparenztest (NTT) (=kombinierter NT-Test, „Ersttrimester-Screening“) Version 2012-04

Bitte lesen Sie sich dieses Schreiben vor der Durchführung des Tests durch - es dient als Grundlage für das Beratungsgespräch.

Vielen Dank für Ihr Verständnis!

Einleitung

Der kombinierte Nackentransparenz-Test nach Nicolaides (NTT) ist gegenwärtig in einer Schwangerschaft das zum frühesten Zeitpunkt zur Anwendung kommende, medizinisch sinnvolle Verfahren, mit dem man sich auf rationaler Basis der Frage näheren kann, ob ein ungeborenes Kind mutmaßlich gesund ist oder nicht.

Zeitfenster

Der NTT wurde für das Schwangerschafts-Zeitfenster 11 bis 14 Wochen entwickelt. Dieses korreliert mit einer fetalen Scheitel-Steiß-Länge (SSL) von 44 bis 80 mm. Da nicht jede Schwangerschaft auf Basis der Berechnung nach der letzten Periode (die Dauer des Zyklus variiert von Frau zu Frau um einen Mittelwert von 28 Tagen) zeitlich genau zugeordnet werden kann, ist die Durchführbarkeit des NTT fest mit der Messung der fetalen SSL verknüpft.

Testprinzip

Im Testverfahren werden zunächst drei spezifische vom jeweils untersuchten individuellen Feten stammende Informationen erfasst:

Der erste Wert wird über Ultraschall gemessen und betrifft die unmittelbare Körperlichkeit des Feten: Es handelt sich um das Ausmaß seiner Nackentransparenz (NT). Als Faustregel gilt: Je niedriger die NT, desto wahrscheinlicher ist das Kind genetisch (und auch anatomisch) gesund. Der Normwert für die NT bewegt sich bei gesunden Feten zwischen 1,0 und 2,5 mm und liegt im Mittel bei 1,5 mm.

Die beiden anderen Werte (PAPP-A und freies ßHCG) sind zwei Substanzen, welche in der Plazenta des Feten gebildet werden: Vorgeburtlich ist die Plazenta das größte kindliche Organ. Sie ist zuständig für eine Fülle von Funktionen des Stoffaustausches, welche nach der Geburt von Leber, Lunge und Nieren

übernommen werden. Mit der Messung der beiden Plazentawerte erfolgt die Überprüfung der Frage, ob der Fetus in seinem Organ „Plazenta“ diese Stoffwechselaufgaben regelhaft leisten kann. Dadurch wird eigentlich überprüft, ob der Fet zur Entfaltung einer normalen biologischen Aktivität fähig ist. Da diese Substanzen aus der kindlichen Plazenta in das mütterliche Blut übertreten, können sie durch eine einfache, schonende Blutabnahme bei der Mutter gemessen werden.

Diese drei Werte (NT, PAPP-A, freies ßHCG) charakterisieren den untersuchten Feten ganz individuell: Sie werden im Test zueinander gewichtet und schließlich in einem Risikobewertungsfaktor zusammengefasst. Dieses fetale Summenrisiko wird sodann verbunden mit dem altersbezogenen Risiko der werdenden Mutter (sog. Hintergrundrisiko oder Altersrisiko) dafür, dass ihre Schwangerschaft von einer kindlichen Chromsomenstörung betroffen sein könnte. Das Produkt ist damit eine Mutter und Kind gemeinsam betrachtende, gemischte Wahrscheinlichkeitszahl. Diese stellt das endgültige Testergebnis dar. Ausgewiesen wird diese Wahrscheinlichkeitszahl als mathematischer Bruch. Dieser beschreibt, wie wahrscheinlich das zur Anwendung gekommene Testverfahren es einschätzt, dass beim untersuchten Kind eine Trisomie 21, 18 oder 13 vorliegen könnte.

Testergebnis - Interpretation

Ein pränatales (vorgeburtliches) Testverfahren kann nie eine Diagnose stellen, sondern immer nur eine möglichst präzise Einschätzung zu der Frage nach fetaler Gesundheit abgeben. Dabei ist es notwendig, dass das Testergebnis entweder als unauffällig oder als auffällig eingestuft wird. Hierzu muss eine klare Grenze zwischen beiden Bereichen gezogen werden. Diese Grenze ist für den NTT definiert worden als das altersbezogene Risiko einer 35-jährigen Frau dafür, ein Kind mit Down-Syndrom zu tragen. Dieses Risiko beläuft sich auf 1:300. Wenn das eigene Testergebnis niedriger ist als diese Grenze (Werte von 1:500 ..... 1:1000 .... etc.), dann gilt der Test als unauffällig (testnegativ). Übersteigt das eigene Testergebnis diesen Grenzwert (1:250 .... 1:100 .... 1:50 .... bis maximal 1:2), ist es auffällig (testpositiv).

Wenn eine Schwangere mit ihrem Kind im Test als ***un***auffällig („testnegativ“) charakterisiert wurde, besteht eine extrem hohe Wahrscheinlichkeit (99,99%) dafür, daß sie am Ende der Schwangerschaft das Kind genetisch gesund ist. Der NTT erfasst die Niedrig-Risiko-Kinder mit einer hohen Vorhersage-Genauigkeit: Nur in 1 von 10.000 Untersuchungsfällen trifft die vom Test abgegebene Einschätzung fetaler genetischer Gesundheit nicht zu und das untersuchte Kind ist trotz unauffälligen Ergebnisses dennoch genetisch erkrankt.

90% der (selten vorkommenden) tatsächlich genetisch kranken Kinder werden vom NTT als auffällig eingestuft: Der NTT erfasst offenbar die kranken Kinder mit einer hohen Empfindlichkeit. Absolut betrachtet sind kranke Kinder allerdings auch in dieser Gruppe immer noch in der deutlichen Minderzahl. In Wirklichkeit ist selbst hier nur jedes zehnte testauffällige („testpositive“) Kind tatsächlich auch genetisch erkrankt (= sog. positiver Vorhersagewert des Tests von 10%). Das bedeutet, daß in dieser psychologisch widrigen Situation, positiv (auffällig) getestet worden zu sein, immerhin noch die Chance von 90% (100% minus 10%) dafür besteht, dass das Kind trotz auffälligen Testergebnisses genetisch gesund ist.

Testentwicklung

In den letzten 10 Jahren wurden über die Nackentransparenz hinaus eine Fülle weiterer Ultraschall-Parameter identifiziert, welche eine Zusatzaussage zur Frage der genetischen Gesundheit des Feten erlauben (u.a. Nasenbein, Dopplersonographie vor und im Herzen, Frontomaxillarwinkel, intracranielle Transparenz). Die Bestimmung dieser Parameter ist fester Bestandteil der Untersuchung in der Praxis für Pränatalmedizin Darmstadt. Ihre Ergebnisse finden Eingang in die weiterführende, differenzierte Beratung nach Durchführung des NTT.

Nutzen des Tests - Benefit

Welchen Nutzen zieht die Schwangere nun aus der Anwendung des NTT? Der NTT ordnet mit einer hohen Präzision das individuell untersuchte Kind entweder in eine Niedrigrisiko- oder in eine Hochrisikogruppe für das Vorliegen einer genetischen Erkrankung ein. Damit gibt er im individuellen Untersuchungsfall der Schwangeren eine klare Antwort auf die Frage, ob es bei ihr Sinn macht

- bei unauffälligem Testergebnis mit guten Argumenten (günstige Wahrscheinlichkeiten für genetische Gesundheit des Feten) auf ein weiterführendes invasives Verfahren (Amniozentese - AC oder Chorionzottenbiopsie - CVS) - was einzig und allein eine sichere Diagnose erbringen kann - zu verzichten
-

oder

- bei auffälligem Testergebnis mit ebenfalls gewichtigen Argumenten (bedeutsam erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer genetischen Erkrankung des Feten) eine weiterführende invasive Diagnostik (AC oder CVS) für sich in Anspruch zu nehmen

und das stets im Bewusstsein, daß ein invasives diagnostisches Verfahren (Amniozentese/ Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie/Plazentagewebsprobe) ein Risiko von 0,5-1% dafür trägt, daß durch den Eingriff selbst eine Fehlgeburt ausgelöst werden kann.

Im Endeffekt ordnet der Test tatsächlich vorliegende Risiken mit hoher Genauigkeit dem jeweils untersuchten Kind zu. Es wird erreicht, daß nur in medizinisch berechtigten Fällen punktiert wird und die Masse der Feten, bei welchen eine Punktion unsinnig ist, von einer Punktion verschont bleiben. Hierdurch konnte seit Einführung des Tests vor mehr als 10 Jahren erreicht werden, daß die Häufigkeit von Punktionen um den Faktor 2/3 gesenkt wurde und gleichzeitig die Entdeckungsrate von genetisch kranken Kindern von 60 auf 90% gesteigert werden konnte.

Gesetzliche Regelungen zum NTT

Das 2010 neu verabschiedete Gendiagnostikgesetz (GenDG) soll die Selbstbestimmung der Bürger im Umgang mit ihrer individuellen Erbinformation schützen und sicherstellen. Hierzu zählt auch das Recht auf eine umfassende humangenetische Beratung vor und nach der Durchführung von genetischen Testverfahren. Da der NTT in der primären Aussage auf die fetale genetische Gesundheit abstellt, fällt er explizit unter die Bestimmungen des GenDG. Prof. Scharf besitzt durch die Weiterbildung in der Speziellen

Geburtshilfe und Pränatalmedizin sowie die erfolgreiche Teilnahme an entsprechenden Fortbildungsmaßnahmen die für die rechtmäßige Durchführung des NTT erforderliche, sogenannte Qualifikation in der fachgebundenen genetischen Beratung gem. GenDG. Unabhängig hiervon hat prinzipiell jede Schwangere das Anrecht, vor und nach Durchführung dieses Tests im Bedarfsfall eine humangenetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik bei sich durchführen zu lassen. Jede Frau, welche einen NTT durchführen lässt, hat darüber hinaus nach §2 Schwangerschaftskonfliktgesetz das Recht, sich in auch dieser die Schwangerschaft berührenden Frage von einer hierfür vorgesehenen psychosozialen Beratungsstelle informieren und beraten zu lassen.

Kosten

Der NTT ist ein pränatalmedizinischen Testverfahren. Damit bietet er als Produkt eine Risikoeinschätzung, nicht aber eine Diagnose an. Dies ist der Grund dafür, das der NTT nicht Bestandteil des gesetzlichen Leistungskataloges gemäß den Bestimmungen der Mutterschaftsrichtlinien ist. Der NTT ist damit eine sogenannte individuelle Gesundheitsleistung (iGeL), dessen Kosten weder von gesetzlichen noch von privaten Krankenkassen erstattet werden. Daher sind in der Praxis für Pränatalmedizin am Untersuchungstag 125,32 Euro bar zu bezahlen. Vom Labor erhalten Sie eine separate Rechnung über 38,80 Euro für die durchgeführte Blutuntersuchung und Risikokalkulation.

Prozedurales

Unmittelbar nach der Untersuchung wird ein Arztbrief erstellt, in welchem die sonographischen Ergebnisse zusammengefast sind. Dieser Befundbericht wird direkt an Ihre betreuende Frauenärztin/Ihren betreuenden Frauenarzt gefaxt. Das Original erhalten Sie sodann für Ihre Unterlagen ausgehändigt. Sobald die Ergebnisse der Blutuntersuchung vorliegen, werden Sie telefonisch über das abschließende Kalkulationsergebnis informiert. Zeitgleich ergeht ein abschließender Befundbericht per Fax an Ihre betreuende Frauenärztin/Ihren betreuenden Frauenarzt. Hierdurch ist gewährleistet, sowohl Sie wie auch Ihre betreuende Frauenärztin/Ihr betreuender Frauenarzt unmittelbar und zeitgleich die Testergebnisse erhalten.

Einverständniserklärung

Bitte bestätigen Sie durch Ihre Unterschrift, dass sie vor Durchführung des Testes vom Inhalt dieses Informationsschreibens Kenntnis genommen haben und mit der Durchführung des kombinierten Nackentransparenztests einverstanden sind. Sollten Sie zu dem Verfahren noch Fragen haben, können Sie diese mit Prof. Scharf vor Durchführung des Tests besprechen.

Praxis für Pränatalmedizin Darmstadt – Prof. Scharf
Ihre Praxis für vorgeburtliche Diagnostik und Therapie

Karlstr. 45
64283 Darmstadt

Tel +49-(0)6151-10 11 981
Fax +49-(0)6151-10 11 982
Mobil +49-(0)176- 23 76 63 09
info@praenatalmedizin-darmstadt.de

Erklärung

zur Durchführung des kombinierten Nackentransparenztests nach Nicolaides

Name	Vorname
Strasse	PLZ, Ort

Ich habe das Informationsschreiben der Praxis für Pränatalmedizin Darmstadt - Prof. Scharf Version 2012-04 zum kombinierten Nackentransparenztest durchgelesen, verstanden und bin mit der Testdurchführung und der Kostenübernahme einverstanden.

Datum	Unterschrift