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

Aufklärungs- und Einverständnisschreiben zu Möglichkeiten und Grenzen der nichtinvasiven Diagnostik der fetalen Trisomie 21 (Down-Syndrom) aus mütterlichem Blut (PraenaTest®, Fa. Lifecodexx, Konstanz)

Version 3. 6. 2013

Sehr geehrte Patientin,

bitte lesen Sie sich dieses Schreiben genau durch. Es ist wichtiger Bestandteil und Grundlage für das mit Prof. Scharf zu führende Aufklärungsgespräch vor der Durchführung des PraenaTests®. Mit Ihrer Unterschrift dokumentieren Sie, daß alle Ihre diesbezüglich bestehenden Fragen beantwortet wurden.

Einleitung

Im Sommer 2012 wurde in Deutschland mit dem PraenaTest® der Firma Lifecodexx der erste kommerzielle Test (als erster Vertreter einer zukünftigen Reihe ähnlicher, neuer Testverfahren) zur Entdeckung einer fetalen Trisomie 21 (fetales Down-Syndrom) aus mütterlichem Blut auf dem Gesundheitsmarkt eingeführt. Im Februar 2013 ist das Verfahren um die Bestimmung der fetalen Trisomie 18 und Trisomie 13 ergänzt worden.

Prinzip I

Dieser bedient sich eines grundsätzlich neuartigen Bestimmungsansatzes: Bei dem Verfahren werden freie, im mütterlichen Blut zirkulierende Anteile (Fragmente) der direkten fetalen Erbinformation (cffDNA = zirkulierende freie fetale DNA) hinsichtlich der Frage nach ihrem prinzipiellen Vorkommen, dem Verteilungsmuster und der Konzentration dieser Fragmente zueinander im mütterlichen Organsystem „Blut“ untersucht. Aus dieser Analyse wird sodann eine Einschätzung abgeleitet, ob das ungeborene Kind von einer eine sogenannten freien Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie13 betroffen sein könnte oder nicht. Insoweit handelt es sich hierbei um einen medizinischen Test, nicht aber (und entgegen der Darstellung in der Laienpresse) um ein medizinisches Diagnoseverfahren.

Prinzip II

Das Prinzip, kindliche (fetale) Information im mütterlichen Blut zu bestimmen und hieraus auf fetale - auch genetische - Gesundheit oder Erkrankung rückzuschließen, ist dabei nicht neu: Bereits der Anfang der 90er Jahre eingeführte Triple-Test und seine moderne Fortentwicklungen (11-14 Schwangerschaftswoche (SSW): Kombinierter Nackentransparenztest, 15-19 SSW: Quadrupletest) bedienen sich dieses Ansatzes. Bei diesen klassischen Suchverfahren wird dabei die Konzentration von fetalen Eiweißstoffen (Proteinen) und nicht, wie bei dem neuen Verfahren, die Konzentration der eigentlichen fetalen DNA bestimmt. Beide

Informationen stammen allerdings in gleicher Weise aus dem vorgeburtlich größten kindlichen Organ - der Plazenta (dem Mutterkuchen) des Feten.

Während kindliche Eiweißstoffe im mütterlichen Blut je nach ihrer Konzentration und Verteilung mit fetaler genetischer Gesundheit oder Erkrankung vergesellschaftet sind (Korrelation) ist die Konzentration kindlicher DNA im mütterlichen Blut primär durch ihre Verteilung in den kindlichen Zellen verursacht (Kausalität). Bei der Passage der fetalen DNA aus den Zellen der fetalen Plazenta (sog. Trophoblastzellen) in das mütterliche Blut unterliegt allerdings die fetale DNA verschiedensten Bearbeitungsschritten (u.a. der Fragmentierung), so daß die cffDNA-Fragmente im mütterlichen Blut keine 1:1-Abbildung der Gesamtheit der fetalen, in der DNA gespeicherten Erbinformation sind. Daher besteht hinsichtlich eines labortechnischen Ergebnisses an fetalen DNA-Fragmenten im mütterlichen Blut und der tatsächlichen DNA-Verteilung im kindlichen (fetalen) Zellkern auch nur eine Korrelation, wenngleich eine sehr starke.

Diagnostische Unschärfe - Plazentamosaik

In aller Regel ist die Beschaffenheit der Zellen der fetalen Plazenta und die im Fetus selbst gleich, weil das heranwachsende Kind und der Mutterkuchen, durch den es versorgt wird, sich aus einer gemeinsamen Ursprungszelle bilden. Aber: Chromosomale Abweichungen zwischen den Zellen des Mutterkuchens und den Zellen des Kindes (sog. Plazentamosaike) sind prinzipiell möglich, kommen allerdings selten vor. Als Plazentamosaik bezeichnet man eine unterschiedliche Chromosomenausstattung entweder von Zellen in der Plazenta (d.h. dort liegen zwei verschiedene Zellinien nebeneinander vor) bzw. eine unterscheidliche Chromosomenausstattung von Mutterkuchen und heranwachsendem Baby. Bei etwa 1 bis 2 % der Fälle einer vorgeburtlichen invasiven Diagnostik am Plazentagewebe (Chorionzottenbiopsie) wird ein durch Mutationen nach Bildung der „Zygote“ genannten Urzelle neuen Lebens (entstanden durch die Vereinigung von Samen- und Eizelle) entstandenes Plazentamosaik gefunden. Dieses spiegelt in aller Regel nicht die Zellverteilung im Feten wider, führt allerdings zu einem falsch-auffälligen Befund und muß dann durch eine invasive Diagnostik (in diesem Fall: Amniozentese/Fruchtwasseruntersuchung) ausgeschlossen werden. Da der PraenaTest® sich des gleichen Ausgangsmaterials (placentare Zellen und nicht direkte fetale Zellen) in indirekter Weise bedient, unterliegt er genauso dieser diagnostischen Rest-Unschärfe.

Genetische Diagnose in der Pränatalmedizin

Genetische Diagnosen können in der vorgeburtlichen Medizin nur durch die komplette Untersuchung von vollständigen Chromosomensätzen erfolgen. Dies ist nur möglich, wenn intakte fetale Zellen dem Humangenetiker direkt zugänglich sind. Gegenwärtig sind fetale Zellen nur über eine Probenentnahme aus dem fetalen Zellkompartiment (=Gesamtheit aller fetalen Zellen = Fetus + Fruchtwasser + Plazenta) über eine Punktion (= invasive Pränataldiagnostik = Amniozentese/Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie oder Nabelschnurpunktion) verlässlich zu gewinnen.

Test gegen Diagnose

Ein Test ist ein Suchverfahren auf mögliches Vorliegen einer (hier fetalen) Erkrankung, welches mit einer möglichst hohen Genauigkeit auf das tatsächliche Vorliegen einer Erkrankung hinweisen soll. Damit liefert

ein Test alles, nur keine Diagnose. Es ist deswegen so wichtig, diesen Unterschied verstanden zu haben, weil ausschließlich eine gesicherte medizinische Diagnose eine weiterführende Konsequenz (medizinische Therapie) ethisch und juristisch rechtfertigt.
Die wichtigsten Kennzahlen der Testgüte sind seine Empfindlichkeit (Sensitivität = Anteil der durch ein Testverfahren richtig als krank erkannte Patienten im Verhältnis zu allen tatsächlich Kranken) und Richtig-Negativ-Rate (Spezifität = Anteil der Gesunden an, bei denen durch den Test festgestellt wurde, dass keine Krankheit vorliegt).
Der PraenaTest® der Firma Lifecodexx wies in der deutschlandweiten Phase III-Einführungsstudie eine Sensitivität von 95 % bei einer Spezifität von 98,5 % auf. Dies heisst: Weder bedeutet ein unauffälliges Testergebnis eine 100%ige Gewissheit dafür, daß das getestete ungeborene Kind frei von einer freien Trisomie 21 ist noch bedeutet ein auffälliges Testergebnis eine 100%ige Gewissheit dafür, daß das ungeborene Kind an einer freien Trisomie 21 erkrankt ist. Ein auffälliges Testergebnis bedeutet vielmehr, daß eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit dafür besteht, daß das getestete Kind Träger einer freien Trisomie 21 ist. Umgekehrt bedeutet ein unauffälliges Testergebnis, daß das getestete Kind mit einer hohen Wahrscheinlichkeit nicht von einer freien Trisomie 21 betroffen ist. Will man Sicherheit im Umgang mit dieser Fragestellung haben, muß man sich folglich immer einer invasiven Diagnostik unterziehen.

PraenaTest® - Tatsächliche Aussage

In der praktischen Pränatalmedizin bedeutet daher ein auffälliger Befund im PraenaTest® der Firma Lifecodexx: Hier muß eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) durchgeführt werden, um den sich aus dem Testergebnis abgeleiteten dringenden Verdacht auf Vorliegen einer freien Trisomie 21, Trisomie 18 oder Trisomie 13 – die Wahrscheinlichkeit liegt bei mindestens 95% - über die endgültige Diagnosestellung zu beweisen bzw. zu widerlegen. Ein unauffälliger PraenaTest® bedeutet: Hier kann die Patientin für sich und abweichend von der medizinischen Standardempfehlung auf eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) zum alleinigen Zwecke des Ausschlusses der freien Trisomie 21, Trisomie 18 oder Trisomie 13 im Bewusstsein des niedrigen Restrisikos für das ausschließliche Vorliegen allein dieser genetischen Störung verzichten, sofern sie bereit ist, das real gegebene Restrisiko für den Fall zu tragen, daß der Test fälschlicherweise unauffällig ist. Betont werden muß an dieser Stelle (s. nächster Absatz), daß bei dieser Betrachtung alle anderen fetalen genetischen und körperlichen Störungen nicht erfasst werden und dadurch unberücksichtigt bleiben und auch seltenere Formen des klinischen Bildes eines Down-Syndroms oder der Trisomie 18 und Trisomie 13 (sog. Mosaik-Trisomien) nicht erfasst werden.

PraenaTest® - Möglichkeiten und Grenzen

Der PraenaTest® weist im Vergleich zum kombinierten Nackentransparenztest (Kombinierter NT-Test) nach Nicolaides als bisherigem Goldstandard der nichtinvasiven Suche nach fetalen Erkrankungen zwei Besonderheiten auf:

1. Er macht nur einer Aussage zur freien Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13
2. In diesem Bereich ist seine Aussagekraft (Sensitivität 95%, Spezifität 98,5%) der des kombinierten NT-Tests (Sensitivität hier 90-95%, Spezifität hier 95-98%) leicht überlegen

Demgegenüber überprüft der NT- Test auf sehr breite Weise die mutmaßliche fetale Gesundheit, indem er in erfahrenen Händen neben der eben genannten Entdeckung einer Trisomie 21, 18 oder 13 etwa 80% der schweren fetalen körperlichen Fehlbildungen (Z.T. mit dem Leben nicht vereinbar) zum frühestmöglichen biologischen Zeitpunkt (12-14. SSW = unmittelbar nach Abschluß der Organanlage) entdeckt, 90-95% der Fälle von Ullrich-Turner-Syndrom (Monosomie X), viele seltene Fälle, bei welchen Teile der fetalen DNA fehlen (sog. Mikrodeletionssyndrome) und eine Fülle sonstiger seltener genetischer oder körperlicher Syndrome. Hierzu weist der kombinierte NT-Test immer neben dem Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21 auch ein definiertes Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 18 und Trisomie 13 konkret aus.

Damit liefert der PraenaTest® in einem selektiven definierten Segment der nichtinvasiven Pränataldiagnostik eine geringfügig bessere Testleistung als der Goldstandard „kombinierter NT-Test“ und kann allerdings ansonsten alle anderen, in ihrer Summe nicht selteneren genetischen Störungen und noch viel mehr die weitaus häufiger (Faktor 5-10) vorkommenden körperlichen Störungen (fetale Fehlbildungen) nicht entdecken!

Praktische Vorgehensweise: Kein PraenaTest® ohne vorherigen kombinierten NT-Test!
Insoweit ist die Vorgehensweise, einer ratsuchenden Schwangeren anstelle des bisherigen Goldstandards „kombinierter NT-Test“ ausschließlich einen PraenaTest® anzubieten

- ethisch nicht vertretbar
- medizinisch nicht state of the art und damit
- juristisch gesehen ein Beratungs- und Behandlungsfehler („Kunstfehler“)!!

Einem PraenaTest® muß vielmehr immer ein gründliche, körperliche und genetische Analyse des Feten nach dem Prinzip eines kombinierten NT-Tests in Verbindung mit einer frühen fetalen Fehlbildungsdiagnostik vorausgehen!

PraenaTest® - tatsächliche klinische Bedeutung
Der tatsächliche Stellenwert des PraenaTests® liegt nach durchgeführtem kombinierten NT-Test darin,

- bei einem unauffälligen Ergebnis beim kombinierten NT-Test seine Aussagekraft im Hinblick ausschließlich auf die Aussage zu steigern, daß mutmaßlich keine freie Trisomie 21 oder Trisomie 18 oder Trisomie 13 beim ungeborenen Kind vorliegt. Diese Konstellation könnte für solche Schwangere bedeutsam sein, welche eine nochmalige Steigerung der Testgenauigkeit des NT-Testes bezüglich freie Trisomie 21, Trisomie 18 oder Trisomie 13 für sich wünschen (Ergänzendes Verfahren zum Goldstandard „Kombinierter NT-Test“)

- bei einem für eine Trisomie 21 (oder Trisomie 18 oder Trisomie 13) auffälligen Ergebnis beim kombinierten NT-Test - hier liegt der sogenannte „positive Vorhersagewert“ (Wahrscheinlichkeit, daß dem auffälligen Test tatsächlich ein Kind mit einer freien Trisomie 21 zugrunde liegt) bei lediglich 10% - ein zweites, für freie Trisomie 21, 18, 13 spezifisches und präziseres Suchverfahren anzubieten. Damit

soll das Ausmaß des Anfangsverdachtes, welcher sich aus dem auffälligen NT-Testergebnis dafür ergibt, das ungeborene Kind könnte von einer freien Trisomie 21, 18 oder 13 betroffen sein, genauer eingegrenzt werden. Dies soll der Schwangeren ermöglichen, die tatsächliche Sinnhaftigkeit einer sich aus dem auffälligen NT-Testergebnis abgeleiteten Empfehlung zur invasiven Diagnostik nochmals zu überprüfen und sich dann für oder gegen ein invasives Verfahren zu entscheiden:

- - Wenn bei einem für Trisomie 21, 18 oder 13 auffälligen kombinierten NT-Test (und gleichzeitig unauffälligem Ultraschallbefund beim Feten) der PraenaTest® ebenfalls auffällig („positiv", „pathologisch") ist, besteht eine extrem hohe Wahrscheinlichkeit dafür, daß der Fet tatsächlich von einer Trisomie 21, 18 oder 13 betroffen ist: Eine (mit einem 0,5%igen Abortrisiko behaftete) invasive Diagnostik ist zweifelsfrei im Bewusstsein dieser Risiken dringend anzuempfehlen (Med. Diagnose und ggf. med. Therapie nur über invasive Verfahren möglich!).

- - Wenn bei einem für Trisomie 21, 18 oder 13 auffälligen kombinierten NT-Test (und gleichzeitig unauffälligem Ultraschallbefund beim Feten) der PraenaTest® demgegenüber unauffällig ist, besteht eine hohe Wahrscheinlichkeit dafür, daß der Fet in Wirklichkeit nicht von einer Trisomie 21 , 18 oder 13 betroffen ist (Konstellation des sog. Falsch-positiv-Befundes im kombinierten NT-Test): In Kenntnis und im Bewusstsein der Schwangeren dafür, dass selbst der PraenaTests® ein geringes Rest-Risiko für ein falsch-unauffälliges Ergebnis in sich birgt, werden der Schwangeren so gute Argumente an die Hand gegeben, mit welchen sie sich gegen die medizinische Standardempfehlung zur Durchführung einer invasiven Diagnostik entscheiden kann. Bitte beachten Sie an diesem Punkt: Der Umgang mit dem PraenaTests® ist neu und sein Stellenwert nicht abschließend gefestigt. Daher muß unabhängig vom PraenaTest® -Ergebnis der Pränatalmediziner Ihnen in dieser Situation in klassischer Vorgehensweise immer noch zur Durchführung des medizinischen Goldstandards, hier Durchführung einer invasiven Pränataldiagnostik raten.

- - Damit lastet nach der sachgerecht erfolgten Aufklärung das - sehr geringe - Restrisiko für eine freie Trisomie 21, 18 oder 13 des Feten bei der Schwangeren selbst!

- - An dieser Stelle muß erneut betont werden, dass die Schwangere mit der Entscheidung gegen eine invasive Diagnostik (Fruchtwasseruntersuchung bzw. Chorionzottenbiopsie) bewusst auf die Entdeckung auch anderer, seltenerer körperlicher und genetischer Syndrome bzw. Erkrankungen verzichtet, weswegen der NT-Test auch im gegebenen Fall ein auffälliges Ergebnis erbracht haben kann (Med. Diagnose und ggf. med. Therapie nur über invasive Verfahren möglich!).

- Unabhängig vom Ergebnis des PraenaTests® müssen Feten, die im kombinierten NT-Test auffällig getestet wurden, und bei welchen genetische Folgeuntersuchungen ein unauffälliges Ergebnis erbracht haben, wie bisher auch auf körperlicher Ebene und in ihrer Funktion (Durchblutung) intensiv weiter überwacht werden: Ein unauffälliges humangenetisches Ergebnis nach auffälligem kombinierten NT-

Test schließt weder seltene genetische Erkrankungen aus, welche z.B. auf einer Gen-Einzelmutation beruht, noch sind dadurch durch vorgeburtlichen Ultraschall diagnostizierbare körperliche Fehlbildungen (insbesondere des Herzens, der Bauchwand, des Rückens und des Zwerchfells, aber auch andere mehr) beim Feten erfasst worden, für welche ein auffälliges NT-Testergebnis empfindlich vorhersagend („prädiktiv“) sein kann. Es wird daher in einer derartigen Situation als ärztliche Standardvorgehensweise zur Durchführung einer gezielten Fehlbildungsdiagnostik in der 16. und 20. Schwangerschaftswoche geraten.

PraenaTest® und Mehrlingsschwangerschaften

Der PraenaTest® ist gegenwärtig hinsichtlich seiner Aussagekraft bei Zwillingsschwangerschaften und sonstigen höhergradigen Mehrlingsschwangerschaften noch nicht hinreichend untersucht. Aus diesem Grund kann er bei Mehrlingsschwangerschaften noch nicht zur Anwendung kommen.

Gesetzliche Regelungen zum PraenaTest®

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 PraenaTest® 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 PraenaTest® 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. Eine genetische Beratung vor Durchführung des PraenaTestes® empfehle ich Ihnen ausdrücklich. Zur Terminvereinbarung wenden Sie sich an die auf meiner Homepage angegebenen Praxen für Humangenetik (Vergl. unten).

Jede Frau, welche einen PraenaTest® 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. Die Kontaktadressen hierzu sind auf der Praxis-Homepage www.praenatalmedizin-darmstadt.de (Kooperationen-psychosoziale Beratungsstellen) hinterlegt.

PraenaTest® - Zugang zur Untersuchung, Untersuchungszeitfenster

Der PraenaTest® wird Ihnen in der Praxis für Pränatalmedizin Darmstadt angeboten, wenn Sie

- einen Nackentransparenztest (NT-Test, „Ersttrimesterscreening“, ETS) mit auffälligem oder für Sie unklarem Testergebnis erhalten haben und Sie eine Abklärung mittels invasiver Diagnostik nicht wünschen

Dabei spielt es keine Rolle, ob der Nackentransparenztest hier in der Praxis oder an anderer Stelle, beispielsweise bei Ihrer Frauenärztin oder in einer Klinik, durchgeführt wurde.

Der PraenaTest® ist validiert (wirksamkeitsüberprüft) und zugelassen ab 11+0 SSW. Da der NT-Test frühestens ab der 11+ 0 SSW durchgeführt wird und bis zum abschließenden Ergebniseingang ein paar Tage verstreichen, ist damit das typische Zeitfenster für den PraenaTest® zwischen der 12+0 SSW bis zur 14+6 SSW.

Kosten

Der PraenaTest® ist ein spezielles humangenetisches Testverfahren, welches zwingend in die pränatalmedizinischen Rahmendiagnostik des kombinierten NT-Tests und einer frühen fetalen Fehlbildungsdiagnostik eingebunden sein muß. Damit bietet er als Produkt die konkrete Spezifizierung einer durch einen anderen (NT-Test) erfolgten Risikoeinschätzung, nicht aber eine Diagnose an. Dies ist der Grund dafür, das der PraenaTest® nicht Bestandteil des gesetzlichen Leistungskataloges gemäß den Bestimmungen der Mutterschaftsrichtlinien ist. Der PraenaTest® ist damit eine sogenannte individuelle Gesundheitsleistung (IGeL), dessen Kosten weder von gesetzlichen noch von privaten Krankenkassen erstattet werden. Die gynäkologisch-pränatalmedizinische Leistungen (pränatalmedizinische Beratung vor und nach Testdurchführung, Ultraschalluntersuchungen NT-Messung, frühe fetale Fehlbildungsdiagnostik incl. fetale Echocardiographie/Dopplersonographie), die vorher durchzuführende humangenetische Beratung und die Laborleistungen (Biochemische Bestimmungen beim kombinierten NT-Test sowie der eigentliche PraenaTest®) werden Ihnen von den jeweiligen Leistungserbringern getrennt in Rechnung gestellt.

Zusammenfassung

- Der PraenaTest® ist ein neuartiges Verfahren zur Messung fetaler DNA im mütterlichen Blut. Über die Konzentration und Verteilung der fetalen DNA wird eine Einschätzung abgeleitet, ob das ungeborene Kind von einer eine sogenannten freien Trisomie 21, 18 oder 13 betroffen sein könnte oder nicht.
- Insoweit handelt es sich hierbei um einen medizinischen Test, nicht aber um ein medizinisches Diagnoseverfahren.
- Es erfolgt beim PraenaTest® keine komplette fetale DNA-Analyse, sondern nur ein Test auf freie Trisomie 21, 18 und 13
- Eine zytogenetische Diagnose aller 46 Chromosomen des Feten ist nur durch eine invasive Diagnostik (Punktion, Amniozentese, Chorionzottenbiopsie) möglich.
- Wie bei der Chorionzottenbiopsie kann es beim PraenaTest® durch vorhandene Plazentamosaike selten zu falsch unauffälligen und falsch-auffälligen Befunden kommen.

- Der PraenaTest hat folgende Testeistungszahlen: Testsensitivität (Empfindlichkeit im Erkennen einer Trisomie 21) von 95 % - 98,6 %, Falsch-positiv-Rate 0,2 - 0,3 %.
- 2-3 % der Untersuchungen bleiben ohne verwertbares Analyseergebnis.
- Der PraenaTest® macht nur eine Aussage zur freien Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13. Andere, u.U. durch sonstige moderne pränatalmedizinische Untersuchungsverfahren diagnostizierbare genetische Störungen (u.a. Mikrodeletionen), auch seltene Formen eines Down-Syndroms, körperliche Fehlbildungen und fetale Syndrome werden durch den Test nicht erfasst.
- Die Durchführung des PraenaTests® ohne einen vorher erfolgten „NT-Test“ ist ethisch nicht vertretbar, medizinisch nicht state of the art und damit juristisch gesehen ein Beratungs- und Behandlungsfehler („Kunstfehler“)!!
- Der PraenaTest® kann nur bei Einlingsschwangerschaften, nicht aber bei Zwillingen und Drillingen durchgeführt werden
- Der PraenaTest® ist eine individuelle Gesundheitsleistung und fällt unter die Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes
- Die alleinigen Laborkosten des PraenaTests® als Fremdleistung der Firma Lifecodexx, Konstanz ohne die notwendigen vorherigen pränatalmedizinischen Untersuchungen und Beratungen belaufen sich auf 825 Euro
- Sie gehen mit dem Labor einen Dienstvertrag, nicht aber einen Werkvertrag ein: Geschuldet wird vom Dienstverpflichteten die Leistung, in Abgrenzung zum Werkvertag jedoch nicht der Erfolg (=klinisch verwertbares Test-Ergebnis)
- Alle im Zusammenhang mit dem PraenaTest® anfallenden ärztlichen Leistungen (Beratung, Ultraschall) sind individuelle Gesundheitsleistungen (iGEL) und werden Ihnen privat in Rechnung gestellt.

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 bzw. gezielten sonographischen Fehlbildungsdiagnostik einverstanden sind und alle anfallenden Kosten übernehmen werden. 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

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

Einverständnis-Erklärung zur der nichtinvasiven Diagnostik der freien fetalen Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 und Trisomie 13 aus mütterlichem Blut (PraenaTest®)

_____ _____

Name Vorname

_____ _____

Strasse PLZ, Ort

Ich habe das Informationsschreiben der Praxis für Pränatalmedizin Darmstadt - Prof. Scharf Version 3.6. 2013 zur Durchführung des PraenaTests® der Firma Lifecodexx, Konstanz durchgelesen, verstanden und bin mit der Testdurchführung und Kostenübernahme einverstanden. Alle meine Fragen wurden eingehend und zu meiner Zufriedenheit beantwortet.

_____ _____

Datum Unterschrift