

LEVIGARO

192 / update 07.14

Praxisnahe Aktualität aus der Labormedizin
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

PraenaTest® express

Screening auf Trisomien 13/18/21 und gonosomale Aneuploidien

**Nicht-invasiver
Pränataltest**

Hintergrund

Der PraenaTest® erlaubt es, eine Trisomie 21 (Down-Syndrom, Häufigkeit 1 – 2 von 1'000 Schwangerschaften) sowie Trisomie 13, 18 und **neu gonosomale Aneuploidien** mit hoher Sicherheit **im mütterlichen Blut** nachzuweisen oder auszuschliessen. Er ergänzt damit bei Einlings- und neu auch bei Zwillingsschwangerschaften die herkömmliche Pränataldiagnostik und verhindert im Gegensatz zu Chorionzottenbiopsie und Amniozentese eine eingriffsbedingte Fehlgeburt.



Prinzip

Das Plasma der Schwangeren enthält neben mütterlicher auch fetale DNA. Ein erhöhter Anteil an Chromosom 13/18/21-spezifischen Sequenzen weist auf eine fetale Trisomie hin.

Indikation

- Alter der Schwangeren > 35 Jahre
- Erhöhtes Risiko im Ersttrimester-Test
- Verdächtige sonographische Befunde bei unauffälligem Fehlbildungsschall

Aussagekraft

- Gesamtdetektionsrate 99.0%, Falsch-Positivrate 0.1% (Validierungsstudie LifeCodexx; n=808)
- Gonosomale Aneuploidien (Turner-, Triple X-, Klinefelter- und XYY-Syndrom) auf Wunsch
- Zusatzinformation: fetales Geschlecht
- Keine Aussagen zu strukturellen Chromosomenveränderungen möglich
- Mosaik oder fetoplazentare Diskrepanzen werden nicht erfasst
- Invasive Diagnostik zur Bestätigung eines positiven Testergebnisses dringend empfohlen (Akademie für fetomaternalen Medizin, 2012)

Angaben

- Name, Vorname, Geburtsdatum, Grösse und Gewicht der Schwangeren
- Datum der Blutentnahme, Schwangerschaftswoche (**ab SSW 9 + 0 möglich**)
- Anzahl Feten
- **Unterschrift des Arztes und der Patientin zur informierten Zustimmung** gemäss Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)

Methode

Next Generation Sequencing zellfreier DNA aus Blutplasma

Material

PraenaTest® Entnahmeset: 2 Cell-Free DNA™ BCT-Tubes, unzentrifugiert
Kostenlos über den e-shop → www.viollier.ch, Artikel-Nr. 14263

Preis

- CHF 800.– Option 1: Fetale Trisomie 21
 - CHF 950.– Option 2: Fetale Trisomie 13, 18, 21
 - CHF 1'100.– Option 3: Fetale Trisomie 13, 18, 21 und gonosomale Aneuploidien
 - CHF 100.– Zuschlag Express (Resultat innert sieben Tagen)
- keine kassenpflichtige Leistung

Information

Literatur auf Anfrage
Dr. phil. II Christoph Noppen, FAMH Labormedizin, Leiter Genetik / Molekularbiologie

Redaktion Dr. med. Dieter Burki, FAMH Labormedizin, Bereichsleiter Produktion West
contact@viollier.ch | www.viollier.ch