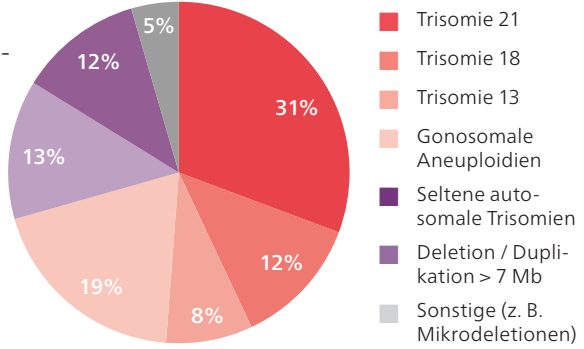


v-natal®

Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) im mütterlichen Blut

Hintergrund	<p>Neu detektiert der NIPT auch seltene autosomale Trisomien und Deletionen / Duplikationen ('All Chromosomes'), die bis zu 30% der auffälligen Resultate ausmachen. Dadurch wird die Aussagekraft des NIPT weiter verbessert.</p>	
Zeitpunkt	<p>1. Trimester-Test (ETT): SSW 10 + 6 bis SSW 13 + 6 (≙Scheitel-Steiß-Länge 45 – 84 mm)</p> <p>NIPT: empfohlen nach ETT, ab SSW 9 + 0 möglich</p>	
Indikation	<ul style="list-style-type: none"> • Risiko > 1:1'000 (z. B. 1:780) im ETT nach unauffälligem Ultraschallbefund • Zwillingsschwangerschaften sowie Schwangerschaften nach ART-Behandlung mit Risiko > 1:1'000 (ETT berechnet nur mit Alter + NT) • Wunsch der Schwangeren, z. B. Risiko < 1:1'000 (z. B. 1:2'500) im ETT, Alter > 35 Jahre 	<p style="text-align: center;"><i>Verteilung positiver NIPT Resultate (n= 1'569, Studie mit 55'517 Schwangeren, Soster et al. 2021)</i></p>
Aussagekraft	<ul style="list-style-type: none"> • Unauffälliges Resultat → Trisomien können mit sehr hoher Sicherheit ausgeschlossen werden • Positiver NIPT → invasive Untersuchung mittels Punktion zur Bestätigung immer indiziert • Positive Vorhersagewerte für Trisomie 21: 93%, Trisomie 18: 74%, Trisomie 13: 50% • Detektion von gonosomalen Aneuploidien (Turner-, Klinefelter-, XYY-Syndrom) • Seltene autosomale Trisomien – z. B. Trisomie 16 – ergeben Hinweise auf fetoplazentare Krankheiten wie z. B. uniparentale Disomien • Nachweis von Deletionen / Duplikationen > 7 Mb 	
Methode	Next Generation Sequencing zellfreier DNA (Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2)	
Material	2 x Cell-Free DNA™ BCT-Tubes (06D), unzentrifugiert, Art.-Nr. 15525	
Preis	<p>CHF 459.– Fetale Trisomien 21, 18, 13, inkl. fetales Geschlecht → Kostenübernahme durch obligatorische Krankenpflegeversicherung, sofern kombiniertes Trisomierisiko im ETT > 1:1'000, siehe Expertenbrief Nr. 52 vom 14.03.2018</p> <p>CHF 100.– Zusätzlich gonosomale Aneuploidien</p> <p>CHF 200.– Zusätzlich 'All Chromosomes'</p>	

Neu:
'All Chromosomes'
TAT < 4 Tage

Information Literatur auf Anfrage

Dr. phil. II Christoph Noppen, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Molekularbiologie
 Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularbiologie
 Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Kandidatin Spezialistin für Labormedizin FAMH, Molekularbiologie

Redaktion

Dr. med. Uta Deus, FMH Allgemeine Innere Medizin, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Stv. Leiterin Inner Corelab
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Routinelabors