

gra^vviti

Der nicht-invasive Pränataltest (NIPT)

Aufklärungsbroschüre



graVviti

Was ist der gravviti-Test?

gravviti ist ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT), der in der Schwangerschaft durchgeführt wird, um Hinweise auf mögliche genetische Besonderheiten beim ungeborenen Kind zu erkennen. Der Test bietet eine schonende Möglichkeit, Risiken für bestimmte Chromosomenveränderungen frühzeitig und mit hoher Genauigkeit zu beurteilen.

Im Unterschied zu invasiven Methoden wie der Fruchtwasseruntersuchung birgt der NIPT kein Risiko für das Kind. Für die Analyse genügt eine Blutprobe der werdenden Mutter. Der Test analysiert die im Blut der werdenden Mutter zirkulierenden DNA-Fragmente des Babys (zellfreie DNA), um Hinweise auf mögliche genetische Besonderheiten zu erkennen.

Was kann der gravviti-Test feststellen?

Der gravviti-Test kann ein erhöhtes Risiko für die folgenden Chromosomenveränderungen aufzeigen:

- **Trisomie 21** (Down-Syndrom)
- **Trisomie 18** (Edwards-Syndrom)
- **Trisomie 13** (Patau-Syndrom)

Auf Wunsch kann bereits ab der abgeschlossenen 10. Schwangerschaftswoche (10+0) für nur 17,49€ auch das Geschlecht des Kindes bestimmt werden.

Was sind Trisomien?

Trisomien sind Chromosomenveränderungen, bei denen eines der Chromosomen dreifach statt doppelt vorliegt. Dies kann zu unterschiedlich stark ausgeprägten gesundheitlichen Einschränkungen führen.

Eine Erläuterung der Trisomien 13, 18 und 21 haben wir für Sie auf den Seiten 8 und 9 ergänzt.

Was sagt der gravviti-Test aus?

gravviti ist ein Screeningtest, kein diagnostischer Test. Dies bedeutet, dass der Test keine definitive Diagnose liefert, sondern eine Risikoabschätzung dafür, ob das ungeborene Kind eine der genannten Trisomien haben kann.

Die Ergebnisse des gravviti-Tests werden in zwei Kategorien eingeteilt:

Niedriges Risiko: Ein solches Ergebnis bedeutet, dass das Risiko für eine der getesteten Chromosomenveränderungen sehr gering ist.

Es schließt jedoch nicht aus, dass andere genetische Besonderheiten vorliegen könnten, die nicht durch den gravviti-Test erfasst werden.

Hohes Risiko: Ein solches Ergebnis bedeutet, dass das Risiko für eine der getesteten Chromosomenveränderungen erhöht ist. Dies bedeutet jedoch nicht, dass das Kind definitiv von der Störung betroffen ist.

Um das Ergebnis zu bestätigen, werden in der Regel weitere diagnostische Tests empfohlen, wie z.B. eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese).

Welche Schwangerschaften können untersucht werden?

Der gravviti-Test kann bei Einlings- und Zwillingschwangerschaften sowie nach einer Kinderwunschbehandlung durchgeführt werden. Dies gilt auch für Schwangerschaften nach Eizellspende oder Leihmutterschaft.

Wann kann der Test durchgeführt werden?

Der gravviti-Test kann ab der abgeschlossenen 10. Schwangerschaftswoche (10+0) durchgeführt werden.

Vor dem Test wird in der Regel ein Ultraschall durchgeführt, um zu überprüfen, ob es sich um eine Einlings- oder Zwillingschwangerschaft handelt. Diese Information ist wichtig, da sie die Testergebnisse beeinflussen kann. Der Ultraschall stellt außerdem sicher, dass der gravviti-Test zur richtigen Zeit und unter den richtigen Bedingungen durchgeführt wird.

Vor der Durchführung des Tests wird Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt Sie ausführlich beraten.

Wie lange dauert die Auswertung?

Maximal 4-7 Werktage nach Probeneingang in unserem Labor erhält Ihre behandelnde Ärztin oder Ihr behandelnder Arzt die Ergebnisse und wird diese ausführlich mit Ihnen besprechen.

Das Geschlecht darf gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erst ab der 12+0 SSW p.c. (nach dem Konzeptionszeitpunkt) bzw. der 14+0 SSW p.m. (gerechnet ab dem Beginn der letzten Regelblutung) mitgeteilt werden.

Wie sicher ist das Ergebnis des gravviti-Tests?

Wir verwenden die Vanadis® NIPT-Methode des Herstellers Revvity. Diese gilt mit einer Genauigkeit von über 99% für Trisomie 21 und einer äußerst niedrigen „No-Call“-Rate von 0,07%, als sehr präzise und zuverlässig.

In seltenen Fällen kann der Test nicht ausgewertet werden, z.B. bei zu geringer kindlicher DNA in der Probe. Weitere Faktoren können das Ergebnis beeinflussen und die Zuverlässigkeit verringern. Hierzu gehören u.a. Heparinbehandlungen (Blutgerinnungshemmung), frühere Transplantationen oder Stammzelltherapien. Bei Drillingen (und höhergradigen Mehrlingsschwangerschaften) oder einem sogenannten Vanishing Twin (der Verlust eines Zwillings im Mutterleib) ist der Test nicht durchführbar.

Was passiert, wenn ein Risiko festgestellt wird?

Falls ein erhöhtes Risiko festgestellt wird, wird Ihre Ärztin oder Ihr Arzt weitere Untersuchungen wie eine Fruchtwasseruntersuchung empfehlen. Sie werden in diesem Fall engmaschig betreut und beraten, um Ihnen die bestmögliche Unterstützung zukommen zu lassen.

Grenzen des gravviti-Tests

Der gravviti-Test untersucht nur die Risiken für die Trisomien 13, 18 und 21. Andere genetische Veränderungen oder Fehlbildungen werden nicht erfasst. Dazu gehören:

- Strukturelle Fehlbildungen (z.B. Herzfehler)
- Nicht-chromosomale genetische Störungen (z.B. Mukoviszidose, Sichelzellenanämie)
- Mosaizismus (abweichende Chromosomenzahl in einigen Zellen)
- Umweltbedingte oder multifaktorielle Erkrankungen
- Kleine genetische Veränderungen (Deletionen, Duplikationen)

Der Test ersetzt keine umfassenderen genetischen Untersuchungen.

Erläuterung der Trisomien

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Trisomie 21, auch bekannt als Down-Syndrom, tritt bei etwa 1 von 700 Geburten auf. Menschen mit Trisomie 21 können körperliche Merkmale wie ein rundes Gesicht und schräg stehende Augen aufweisen und haben häufig eine verzögerte geistige Entwicklung. Das Ausmaß dieser Verzögerung variiert, ebenso wie das Auftreten anderer gesundheitlicher Herausforderungen, wie z.B. Herzfehler oder Hörprobleme.

Die Lebenserwartung von Menschen mit Trisomie 21 hat sich in den letzten Jahrzehnten deutlich verbessert und kann heute bei etwa 60 Jahren liegen. Mit entsprechender Unterstützung und Förderung können viele Menschen mit Down-Syndrom ein erfülltes und aktives Leben führen.

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Trisomie 18, auch bekannt als Edwards-Syndrom, ist eine seltene und schwere Chromosomenveränderung, die bei etwa 1 von 5.000 Lebendgeburten auftritt.

Neugeborene mit Edwards-Syndrom weisen oft zahlreiche schwerwiegende Fehlbildungen auf, darunter Herzfehler, Fehlbildungen des Gehirns, der Nieren und anderer Organe sowie körperliche Auffälligkeiten wie ein kleiner Kopf, eine schmale Kinnpartie, überlappende Finger und Klumpfüße. Auch die geistige Entwicklung ist in der Regel stark eingeschränkt.

Die Lebenserwartung von Kindern mit Trisomie 18 ist sehr begrenzt. Viele Betroffene sterben bereits in den ersten Lebenswochen oder -monaten, und nur wenige erreichen das erste Lebensjahr. Diejenigen, die länger leben, benötigen intensive medizinische Betreuung und haben eine sehr geringe Lebenserwartung.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Trisomie 13, auch bekannt als Patau-Syndrom, ist eine sehr seltene und schwere Chromosomenveränderung, die bei etwa 1 von 10.000 Lebendgeburten auftritt.

Das Patau-Syndrom ist mit zahlreichen und oft schwerwiegenden Fehlbildungen verbunden, die das Gehirn, das Herz, die Nieren sowie andere Organe betreffen. Typische Merkmale sind Mikrozephalie (ein ungewöhnlich kleiner Kopf), Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, zusätzliche Finger oder Zehen (Polydaktylie) und schwere Augenanomalien. Die geistige Entwicklung ist in der Regel stark beeinträchtigt.

Die Lebenserwartung bei Trisomie 13 ist ebenfalls sehr gering. Viele Kinder mit Patau-Syndrom sterben bereits vor oder kurz nach der Geburt. Die Überlebenden haben meist eine sehr eingeschränkte Lebenserwartung und benötigen umfassende medizinische Versorgung und Unterstützung. Nur wenige Kinder überleben das erste Lebensjahr.

Kontakt

Haben Sie Fragen?

Zögern Sie nicht, uns anzusprechen. Unser spezialisiertes Team steht Ihnen jederzeit für weitere Informationen und Beratung zur Verfügung.



www.gravviti.de

ZOTZ | KLIMAS

Immermannstraße 65 D
40210 Düsseldorf

0211 27 10 10

info@zotzklimas.de

gra^vviti

