

LE VIGARO

235 update / 06.2022

Mehr als ein Newsletter für Labormedizin
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

v-natal®

Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) im mütterlichen Blut

Hintergrund

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.

Zeitpunkt

1. Trimester-Test (ETT): SSW 10 + 6 bis SSW 13 + 6 (≙Scheitel-Steiß-Länge 45 – 84 mm)

NIPT: empfohlen nach ETT,
ab SSW 9 + 0 möglich

Indikation

- 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

Aussagekraft

- 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

Neu:
'All Chromosomes'
TAT < 4 Tage

Methode

Next Generation Sequencing zellfreier DNA (Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2)

Material

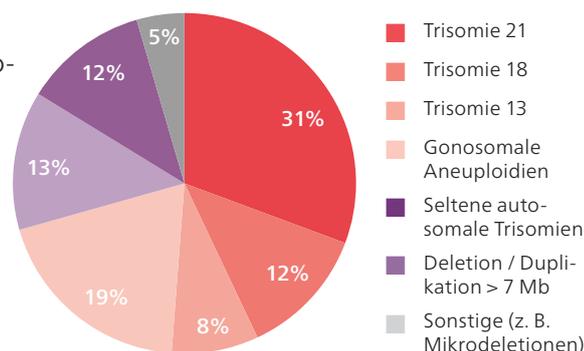
Entnahmeset v-natal®: 2 Cell-Free DNA™ BCT-Tubes (06D), unzentrifugiert, Art.-Nr. 15593

Preis

CHF 510.– 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

CHF 100.– Zusätzlich gonosomale Aneuploidien

CHF 200.– Zusätzlich 'All Chromosomes'



Verteilung positiver NIPT Resultate (n= 1'569, Studie mit 55'517 Schwangeren, Soster et al. 2021)

Information Literatur auf Anfrage

Dr. phil. II Christoph Noppen, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Molekulare Diagnostik

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularpathologie

Sebastian Kurscheid, PhD, Kandidat Spezialist für Labormedizin FAMH, Molekulare Diagnostik

Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Kandidatin Spezialistin für Labormedizin FAMH, Medizinische Genetik

Redaktion

Dr. med. Uta Deus, FMH Allgemeine Innere Medizin, Kandidatin Spezialistin für Labormedizin FAMH, Produktion zentral

Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Produktion zentral