

Nicht-invasive Diagnostik fetaler Chromosomenanomalien

Non-invasive prenatal testing (NIPT)

Der Harmony™ Test

Sehr geehrte Fr. _____!

Dieses Informationsblatt ist ein wichtiger Bestandteil unseres Beratungsgesprächs vor Durchführung eines Harmony™ Tests. Es soll helfen, Sie über Wesen, Tragweite und Aussagekraft dieses Tests aufzuklären.

Information

Der Harmony™ Test der Firma Ariosa Diagnostics ist ein Labortest für Schwangere, der zellfreie DNA des Ungeborenen (cff DNA) - Erbinformation außerhalb von Zellen – im Blut der werdenden Mutter untersucht. Der Test kann bei Frauen mit Einlingsschwangerschaft und Zwillingschwangerschaft ab der Schwangerschaftswoche zehn durchgeführt werden und dient der Verbesserung der Risikobestimmung für häufige Chromosomenstörungen.

Mit dem Harmony™ Test kann durch Messung der Konzentration und Verteilung der zellfreien DNA des Ungeborenen im mütterlichen Blut mit hoher Sicherheit festgestellt werden, ob es von einer sogenannten **freien Trisomie 21, 18 oder 13** betroffen sein könnte oder nicht. Von einer freien Trisomie spricht man, wenn aufgrund einer unüblichen Reifeteilung von Eizelle oder Spermium ein Chromosom dreifach statt wie erwartet zweifach vorliegt.

- **Trisomie 21** bedeutet, dass es ein zusätzliches Chromosom 21 gibt. Dies ist die häufigste Trisomie zum Zeitpunkt der Geburt. Sie verursacht das Down-Syndrom, das mit geringfügiger bis moderater Einschränkung der geistigen Entwicklung einhergeht. Zusätzlich treten gehäuft Fehlbildungen innerer Organe, wie zum Beispiel Herzfehler (atrio-ventrikulärer Kanal) oder Fehlbildungen des Gastrointestinaltraktes (Duodenalatresie) auf. Das Down-Syndrom tritt ungefähr bei einem von 700 Neugeborenen auf.

- Viel seltener kommt eine **Trisomie 18** vor, die typisch für das Edwards-Syndrom ist. Dieses ist mit einer überdurchschnittlich hohen Sterblichkeit der Kinder während der Schwangerschaft und nach der Geburt verbunden. Kinder mit Edwards Syndrom, die lebend zur Welt kommen haben meist eine Reihe von schweren Fehlbildungen und eine nur sehr kurze Lebenserwartung. Das Edwards Syndrom tritt ungefähr bei einem von 6000 Neugeborenen auf.
- Noch seltener tritt eine **Trisomie 13**, typisch für das Patau-Syndrom, auf. Trisomie 13 bedeutet, dass es ein zusätzliches Chromosom 13 gibt. Die meisten betroffenen Kinder versterben bereits vor der Geburt. Kinder mit Patau-Syndrom, die lebend zur Welt kommen leiden üblicherweise unter schweren Organfehlbildungen und haben eine sehr kurze Lebenserwartung. Die Häufigkeit der Trisomie 13 wird mit 1:4000 bis zu 1:15000 angegeben.

Der Harmony™ Test ist nicht dazu gedacht, eine Diagnose zu erstellen. Klinische Studien haben eine sehr hohe Entdeckungsrate ergeben. Der Test war bei 99,8% der Feten mit Trisomie 21, bei 97,6% der Feten mit Trisomie 18 und bei 96,5% der Feten mit Trisomie 13 positiv. Es werden nicht alle Feten mit Trisomien entdeckt, daher müssen die Ergebnisse immer im Zusammenhang mit anderen Befunden (Anamnese, Ultraschall) bewertet werden. Andererseits bekommen manche euploide Feten (ohne Trisomie) als Ergebnis „high risk“. Das bedeutet, dass bei einem „high risk“ Befund die Wahrscheinlichkeit für die entsprechende Trisomie zwar sehr hoch ist, es wird aber zur Bestätigung eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) empfohlen. Nur dadurch ist eine gesicherte medizinische Diagnose möglich, die eine weiterführende Konsequenz ethisch und juristisch rechtfertigt. Die Untersuchung soll nur mit entsprechender Beratung durchgeführt werden.

Beim Harmony™ Test erfolgt keine komplette Analyse des Erbgutes des Ungeborenen, sondern nur ein Test auf freie Trisomie 21, 18 und 13. Das bedeutet, dass andere Chromosomenstörungen oder genetische Erkrankungen, die nur einzelne Gene betreffen, durch den Test nicht erfasst werden. Auch können bestimmte seltene Formen der Trisomien 21, 18 und 13 nicht sicher nachgewiesen werden. Das betrifft einige wenige Fälle, bei denen nur Teile des betreffenden Chromosoms in dreifacher Kopienzahl (Translokationstrisomien) vorliegen oder aber wenn nur Teile des kindlichen Körpers oder der Plazenta das betreffende Chromosom in dreifacher Ausfertigung aufweisen (Mosaik). Der Harmony™ Test kann auch bei Zwillingsschwangerschaften durchgeführt werden (Ausnahme Fremd- Eizellspende). Die Aussagekraft bei höhergradigen Mehrlingsschwangerschaften ist noch nicht hinreichend untersucht. Aus diesem Grund kann er bei diesen Schwangerschaften noch nicht zur Anwendung kommen.