

Harmony-Test

(Bluttest auf Trisomie 21, 13 und 18, NIPT, non-invasive prenatal testing)

Mit dem NIPT steht ein *nicht-invasiver Diagnostiktest* zur Verfügung, der mit hoher Zuverlässigkeit eine fetale Trisomie 21 und auch Trisomie 13 und 18 aus mütterlichem Blut nachweisen bzw. ausschließen kann (z.B., Harmony-Test® der Fa. Ariosa), da sich im mütterlichen Blut kleinste Bruchstücke vom Erbgut des Ungeborenen (= zellfreie fetale DNA) befinden.

Der Test wird in erster Linie Patientinnen mit einem intermediären oder erhöhten Risiko für eine Trisomie 21, 13 oder 18 (z.B. nach einem auffälligen Ersttrimesterscreening bzw. einer auffälligen Serumbiochemie) ab der 11. SSW angeboten, wenn eine weiterführende Diagnostik gewünscht wird, das Risiko eines Eingriffes (Chorionzottenbiopsie, Amniocentese etc.) jedoch vermieden werden soll. Einzelheiten der Indikation werden jedoch immer in einem Beratungsgespräch individuell geklärt („Beratungsbrief“- gesetzlich vorgeschrieben).

Der Bluttest aus mütterlichem Blut ist *nicht als diagnostischer Test*, sondern als **Screening Test** mit der höchsten Zuverlässigkeit zur Erkennung einer Trisomie 21, 13 oder 18 zugelassen.

Ein auffälliges Testergebnis muss immer durch eine invasive Abklärung (Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung= Amniozentese etc.) bestätigt werden. Ein unauffälliger Test kann eine Trisomie 21, 13 oder 18 dagegen mit hoher Sicherheit ausschließen. Allerdings kann ein auffälliges Ersttrimesterscreening (insbesondere eine verbreiterte Nackentransparenz/falte) auch auf andere Chromosomenstörungen oder Erkrankungen, wie z.B. einen Herzfehler hinweisen. Bei stark verbreiteter Nackentransparenz oder bei fetalen Fehlbildungen sollte daher eine invasive Abklärung (Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung) in Erwägung gezogen werden.

Der Test stellt **keinen Ersatz für das Ersttrimesterscreening** dar, sondern ist ein zusätzlicher Test im Rahmen der PND. Dem Test muss eine differenzierte Ultraschalluntersuchung (z.B. Ersttrimesterscreenings) vorausgehen, um die Morphologie des Feten mit größtmöglicher Präzision zu beurteilen.

Zur Erkennung von *anderen Chromosomenstörungen* als der Trisomie 21, 13, 18 oder zur Erkennung von balancierten Chromosomenstörungen etc. ist dieser Test *nicht geeignet*. Mosaik oder unterschiedliche Chromosomenmuster bei Plazenta und Kind können nicht zuverlässig erfasst werden.



Der Bluttest kann allerdings nur im Zusammenhang mit einer individuellen genetischen Beratung im Rahmen eines Beratungsgespräches und einer Ultraschall-Untersuchung (Ersttrimesterscreening oder differenzierten Ultraschalldiagnostik) durchgeführt werden.

Ich erkläre hiermit den Aufklärungsbogen gelesen, Ziele und Grenzen der Untersuchung verstanden zu haben und würde diese Untersuchung gerne durchführen lassen.

.....
Datum

.....
Unterschrift Schwangere

.....
Unterschrift Ärztin/Arzt

