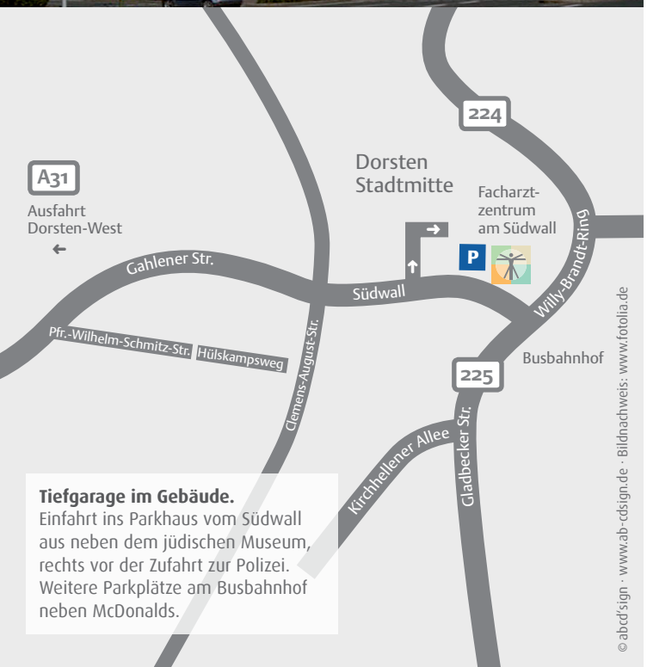
Pränatalmedizin Dorsten
Facharztzentrum am Südwall · Südwall 15 · 46282 Dorsten
Telefon 02362 27001 · Telefax 02362 27002
info@praenatal-dorsten.de · www.praenatal-dorsten.de



Tiefgarage im Gebäude.
Einfahrt ins Parkhaus vom Südwall aus neben dem jüdischen Museum, rechts vor der Zufahrt zur Polizei. Weitere Parkplätze am Busbahnhof neben McDonalds.

© abcd'sign · www.ab-cdsign.de · Bildnachweis: www.fotolia.de

Wann kann der Test nicht durchgeführt werden?

- Sofern eine Zwillingsanlage vorlag und diese in der Ultraschalluntersuchung nachvollzogen werden kann, wird der Test nicht durchgeführt.
- Bei Zwillingsschwangerschaften ist das Ergebnis eingeschränkt.
- Bei höhergradigen Mehrlingen, z.B. Drillinge, ist ein Test nicht möglich.
- Ebenfalls bestehen von einigen NIPT-Anbieter Einschränkungen bei Schwangerschaften, die durch künstliche Befruchtung oder durch eine Eizellspende entstanden sind.
- Sofern Sie eine genetische Eigenschaft aufweisen (z.B. balancierte Translokation) oder Sie in Ihrem Leben eine Knochenmarktransplantation erhalten haben, ist der Test nicht durchführbar.

Gibt es andere Gründe den DNA-Bluttest durchzuführen?

Wenn eine Auffälligkeit des Kindes vorliegt, wird von der Durchführung eines DNA-Bluttestes abgeraten. Selbstverständlich kann aber auch in solchen Fällen nach ausführlicher ärztlicher Beratung und auf ausdrücklichen Wunsch von Ihnen ein NIPT erfolgen.

Terminabsprache und Sprechzeiten

Bitte vereinbaren Sie einen Termin telefonisch und bringen Sie die zugesandten Fragebögen ausgefüllt mit.

Sprechzeiten

Montag und Dienstag
7.30 - 12.30 und 13.00 - 17.00 Uhr
Mittwoch
7.30 - 12.30 Uhr
Donnerstag
7.30 - 12.30 und 13.00 - 18.00 Uhr
Freitag
7.30 - 12.30 und 13.00 - 15.00 Uhr

Dr. med. Thomas von Ostrowski
Leitender Arzt Pränatalmedizin

Dr. med. Indra Pleßmann

Dr. med. Viktoriya Popov

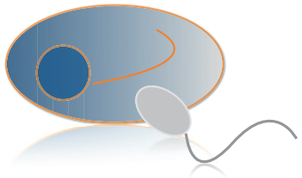
Fachärztinnen und Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Tätigkeitsschwerpunkt:
Pränatalmedizin und spezielle Geburtshilfe

Zertifizierung:
- DEGUM-Stufe II (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin)
- FMF London und Deutschland (Fetal Medicine Foundation)
- Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß § 7 Abs. 3 und § 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG

Berufsausübungsgemeinschaft Dr. Katharina Möller-Morlang, Dr. Thomas von Ostrowski Partnerschaft - Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe*, Sitz Dorsten, Amtsgericht Essen, PR 2553

* Im Rahmen der vertragsärztlichen und in Teilen der privatärztlichen Tätigkeit zusammengeschlossen mit der MVZ Kinderwunschzentrum Dortmund GmbH sowie mit der MVZ Kinderwunschzentrum Wuppertal GmbH zur überörtlichen Berufsausübungsgemeinschaft Kinderwunsch Dortmund, Siegen, Dorsten, Wuppertal GbR.



KINDERWUNSCH DORTMUND, SIEGEN, DORSTEN, WUPPERTAL
UND PRÄNATALMEDIZIN DORSTEN

Pränatal diagnostik

Nicht-invasiver molekulargenetischer pränataler Diagnostiktest (NIPT) zur Bestimmung der freien Trisomie 21, 18 und 13

Was kann der Test leisten?

Über eine mütterliche Blutabnahme kann für bestimmten Chromosomenstörungen (Down Syndrom, Trisomie 18 und 13 sowie geschlechtsspezifische Chromosomenstörungen) eine verlässliche, statistische Aussage, insbesondere zum Down Syndrom, gegeben werden.
Diese Methode wird **NIPT (nicht-invasiver pränataler Test)** genannt. Mit Hilfe dieses Tests können etwa 99% der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 erkannt werden. Die Testgüte für die Trisomie 18 und Trisomie 13 sowie geschlechtsspezifische Chromosomenstörungen liegt unter jener für das Down Syndrom (Trisomie 21) (siehe Tabelle).
Einige NIPT Anbieter propagieren den Einsatz zum Screening auf Mikrodeletionssyndrome (z.B. DiGeorge Syndrom) und Triploidien. Derzeit kann dieses Verfahren für Mikrodeletionssyndrome und Triploidien nicht uneingeschränkt empfohlen werden. *Gerne besprechen wir mit Ihnen bei begründeter Indikation diese Option.*

	DR	FPR
Trisomie 21	**99,2%** (95% CI, 98,5 - 99,6%)	**0,09%** (95% CI, 0,05 - 0,14%)
Trisomie 21 Gemini	**93,7%** (95% CI, 83,6 - 99,2%)	**0,23%** (95% CI, 0,00 - 0,92%)
Trisomie 18	**96,3%** (95% CI, 94,3 - 97,9%)	**0,13%** (95% CI, 0,07 - 0,20%)
Trisomie 13	**91,0%** (95% CI, 85,0 - 95,6%)	**0,13%** (95% CI, 0,05 - 0,26%)
Monosomie X	**90,3%** (95% CI, 85,7 - 94,2%)	**0,23%** (95% CI, 0,14 - 0,34%)
47, XXY / 47, XXX u.a.	**93,0%** (95% CI, 85,8 - 97,8%)	**0,14%** (95% CI, 0,06 - 0,24%)

Gil et al.2015 © 2015 ISUOG, Published by John Wiley & Sons Ltd.

Dieses Verfahren stellt keine Diagnostik dar, sondern eine sehr ausgereifte, statistische Betrachtungsweise.

Ab wann kann der Test durchgeführt werden?

Die Untersuchung kann etwa ab der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

Wir empfehlen jedoch den Test im Zeitraum des Ersttrimester-Screenings zusammen mit einer frühen Organuntersuchung durchführen zu lassen. Fachgesellschaften begründen dieses Vorgehen wie folgt:

- Falls die Nackenfalte erhöht ist oder fetale Fehlbildungen bestehen, können auch andere Chromosomenstörungen vorliegen, die nicht durch die NIPT erkannt werden können. In diesen Fällen ist eine invasive Abklärung besser geeignet (Drei Länder – Empfehlung).
- Im Rahmen einer frühen Testabnahme in der 10. Schwangerschaftswoche kann bei einem auffälligen Testergebnis noch keine invasive Abklärung erfolgen.

Ich wünsche eine frühe Durchführung des Tests (10. Schwangerschaftswoche), ist es bei mir sinnvoll?

Ausnahmefälle bedürfen der individuellen ärztlichen Besprechung mit Ihnen. Liegt eine solche Situation bei Ihnen vor (z.B. vorausgegangen Schwangerschaft mit einem kranken Kind), bitten wir Sie, uns dies bei der Terminanfrage mitzuteilen.

Welcher Testanbieter ist für mich am besten?

Inzwischen existieren in Deutschland mehrere Anbieter. Wir bieten alle Testanbieter an. Wir beraten Sie gerne zu den verschiedenen Testanbietern und diskutieren den für Ihre Fragestellung sinnvollsten Test.

Wie läuft der Test ab?

Wir führen zunächst eine frühe Organuntersuchung bei Ihrem Kind durch, ermitteln die Nackenfaltendicke und die Nasenbeinlänge sowie eine Beurteilung aller sichtbaren Organe des Kindes. Im Anschluss beraten wir Sie und besprechen, ob der NIPT für Sie in Frage kommt. Sofern Sie den NIPT wünschen, erfolgt eine normale Blutabnahme aus Ihrem Arm.

Wann erhalte ich die Ergebnisse?

Die Ergebnisse werden Ihnen nach ca. einer Woche telefonisch mitgeteilt. Auffällige Befunde werden kurzfristig in der Praxis mit Ihnen persönlich besprochen.

Was passiert, wenn eine Analyse nicht möglich ist?

Abhängig von dem NIPT-Anbieter wird in ca. 0,1% bis 4% der Fälle kein Untersuchungsergebnis mitgeteilt, da die Qualitätskriterien der Blutanalyse dies nicht erlauben. In der Regel ist in diesem Fall zu wenig DNA in Ihrem Blut für die Analyse vorhanden. Die Ursachen dafür sind vielfältig. In dieser Situation wird zunächst eine zweite Blutprobe veranlasst, wobei Ihnen keine zusätzlichen Kosten entstehen. Falls diese Blutprobe ebenfalls kein Ergebnis zulässt, suchen wir mit Ihnen nach weiteren Untersuchungsoptionen.

Das Ergebnis des NIPT „kein Untersuchungsergebnis“ bedeutet nicht, dass Ihr Kind von einer der oben genannten Chromosomenstörungen betroffen ist.

Was bedeutet falsch positives Ergebnis?

In etwa 0,1% der normalen Schwangerschaften wird ein falsch positives (falsch auffälliges) Ergebnis beobachtet. Ursache dafür ist, dass die DNA des Mutterkuchens (Plazenta) analysiert wird und in seltenen Fällen ein sogenanntes Plazentamosaik bestehet, welches zu auffälligen Befunden führt, obwohl das Kind nicht betroffen ist.

Was passiert bei einem auffälligen Ergebnis?

In einem solchen Fall wird Ihnen die invasive Diagnostik (in der Regel die Fruchtwasserpunktion) angeboten.

Gibt der Test weitere Informationen zur Gesundheit des Kindes?

Der Test liefert ansonsten keine zusätzlichen Informationen zu der Gesundheit Ihres Kindes.

Nur in etwa der Hälfte aller Chromosomenstörungen des Menschen liegt eine Trisomie 21 vor und nur etwa 10% aller Fehlbildungen werden durch Chromosomenstörungen verursacht. Aus diesem Grund wird der Test in der Regel in Kombination mit einer frühen Organuntersuchung bei uns angeboten.