

## Sehr geehrte Patientin!

Sie möchten eine molekulargenetische Untersuchung der freien fetalen DNA aus ihrem Blut durchführen lassen, um damit die Risikobestimmung der kindlichen Chromosomenstörungen Trisomie 21, 18 und 13 zu unterstützen. Der Begriff „Trisomie“ bezeichnet eine chromosomale Erkrankung, die eintritt, wenn ein bestimmtes Chromosom dreifach, anstatt erwartungsgemäß nur zweifach vorliegt.

Der Test kann ab einem Schwangerschaftsalter von 10 Wochen bei einer Einlings- oder Zwillingsschwangerschaft nach natürlicher oder In-vitro-Fertilisation durchgeführt werden.

Die Erkennungsraten des Tests liegen derzeit für die Trisomie 21 bei >99%, für die Trisomie 18 bei >98 % und für die Trisomie bei 80%. Mit dem Test kann bei einer Einlingsschwangerschaft auch eine Überprüfung der Geschlechtschromosomen X und Y mit einer Sicherheit von > 99% erfolgen.

Bezüglich der übrigen 20 Chromosomenpaare sowie der Struktur aller Chromosomen kann der Test keinerlei Aussage treffen. Ebenfalls können Mosaik (Nebeneinander von unterschiedlichen Zelllinien) nicht ausgeschlossen werden. Mit dem Test können keine körperlichen oder geistigen Fehlbildungen diagnostiziert werden, somit ersetzt der Test keinesfalls detaillierte Ultraschalluntersuchungen.

Der Test kann nicht feststellen ob das Kind generell gesund ist. Wird der Test schon in der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt, können trotzdem aufgrund von später im Ultraschall diagnostizierten Auffälligkeiten noch andere Untersuchungen (invasive Diagnostik) notwendig werden. Ein positives Testergebnis muss immer mittels invasiver Diagnostik abgesichert werden.

Ich habe die Möglichkeiten und Grenzen des Bluttests für fetale Chromosomenstörungen verstanden und bin von meiner Ärztin/meinem Arzt umfassend darüber aufgeklärt worden. Den zusätzlichen Aufklärungsbogen der auswertenden Firma habe ich ebenfalls gelesen, verstanden und unterschrieben.

Zusätzlich besprochen wurde: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift \_\_\_\_\_