



## Aufklärung und Einwilligung zur Durchführung des PraenaTest®

### Nicht invasive vorgeburtliche Untersuchung zur Bestimmung von Chromosomenstörungen beim ungeborenen Kind

#### Sehr geehrte Patientin,

der nicht invasive PraenaTest® bietet neben anderen Untersuchungsmethoden ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche die Möglichkeit, das Vorliegen von Chromosomenstörungen bei Ihrem Kind festzustellen.

Vor der Durchführung des Tests und der dafür notwendigen Blutentnahme bei Ihnen ist es wichtig, dass Sie für eine informierte Entscheidung die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken dieser Testmethode verstanden haben.

#### Was kann der PraenaTest® bei meinem Kind feststellen?

Der PraenaTest® kann folgende numerische Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind bestimmen:

##### Trisomie 21, 18 und 13

Kommt ein bestimmtes Chromosom in den Zellen des Kindes dreimal statt wie üblich zweimal vor, nennt man das „Trisomie“. Die häufigste mit dem Leben zu vereinbarende Chromosomenstörung ist die Trisomie 21, bei der das Chromosom 21 beim Kind dreimal anstatt zweimal vorliegt. Sie führt zum Down Syndrom und kommt ungefähr einmal in 500 bis 800 Geburten vor. Mit zunehmendem Alter einer Frau, aber auch des Mannes, nimmt das Risiko einer Fehlverteilung des Chromosoms 21 zu. Viel seltener kommt eine Trisomie 18 vor, auch Edwards-Syndrom

genannt. Sie tritt ungefähr bei einem von 5.000 Neugeborenen auf. Noch seltener ist eine Trisomie 13, auch als Patau-Syndrom bekannt. Gemäß Schätzungen kommt sie einmal bei 16.000 Geburten vor.

##### Monosomie X (X0) / Ullrich-Turner-Syndrom

Wenn ein Chromosom eines Chromosomenpaares fehlt, also nur einmal statt wie üblich zweimal vorhanden ist, nennt man das „Monosomie“. Bei der Monosomie X (auch Turner-Syndrom oder Ullrich-Turner-Syndrom genannt) fehlt das zweite Geschlechtschromosom. Sie ist die einzige lebensfähige Monosomie beim Menschen, betrifft nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 2500 weiblichen Neugeborenen vor.

##### Triple X-Syndrom (XXX)

Beim sogenannten Triple X-Syndrom liegt das X-Chromosom dreimal vor. Diese Störung betrifft ebenfalls nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 1.000 weiblichen Neugeborenen vor.

##### Klinefelter-Syndrom (XXY)

Beim Klinefelter-Syndrom, welches nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches X-Chromosom in den Körperzellen vor. Es kommt ungefähr einmal bei 500 männlichen Neugeborenen vor.

##### Diplo Y-Syndrom / Jacobs-Syndrom (XYY)

Beim Diplo Y-Syndrom, welches ebenfalls nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches Y-Chromosom in den Zellen vor. Es kommt zirka einmal in 1.000 Geburten von männlichen Neugeborenen vor.

### **Mikrodeletionssyndrom 22q11**

Bei diesem Syndrom liegt eine Chromosomenveränderung auf dem Chromosom 22 vor, welche die Entwicklung des ungeborenen Kindes beeinflussen kann. Sie tritt bei einem von zirka 6000 Neugeborenen auf. Diese Untersuchung wird ausschließlich in Kombination mit der Testoption 3 durchgeführt und ist für Sie kostenfrei. Ihr Arzt wird die Bestimmung dieser Chromosomenstörung, auch bekannt als „DiGeorge-Syndrom“, nur bei einem konkreten medizinischen Verdacht in Auftrag geben.

Der PraenaTest® kann auch bei Zwillingsschwangerschaften und nach Kinderwunschbehandlung (auch nach Eizellspende) durchgeführt werden.

### **Wie läuft der PraenaTest® ab?**

Nachdem Sie von Ihrem Arzt umfassend informiert und genetisch beraten wurden sowie die Einverständniserklärung unterschrieben haben, nimmt Ihr Arzt Ihnen 20 ml Blut ab. Dieses Blut wird an das zuständige Labor geschickt. Ihr Arzt erhält das Testergebnis je nach gewählter PraenaTest® Option innerhalb weniger Arbeitstage nach Eingang Ihrer Blutprobe im Labor sowie nach erfolgreicher Qualitätskontrolle. Er wird Sie über das Ergebnis informieren. Aktuelle Testlaufzeiten finden Sie auf [www.lifecodexx.com](http://www.lifecodexx.com).

### **Wenn das Testergebnis unauffällig ist – heißt das, mein Kind ist gesund?**

Ein unauffälliges, negatives Testergebnis bedeutet, dass das Vorliegen der untersuchten Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenen Kind mit hoher Sicherheit ausgeschlossen werden kann. Andere Chromosomenstörungen als die genannten werden durch den PraenaTest® nicht erfasst, so dass hierzu keine Aussagen gemacht werden können. Ist Ihr Kind von einer anderen Krankheit betroffen, kann der PraenaTest® darüber keine Auskunft geben. Auch kann der PraenaTest® bestimmte Sonderformen von Chromosomenstörungen nicht bestimmen. Lesen Sie hierzu den Abschnitt „Grenzen der Untersuchung“ und sprechen Sie mit Ihrem Arzt.

### **Wenn das Testergebnis auffällig ist – wie geht es dann weiter?**

Ein auffälliges, positives Testergebnis bedeutet, dass Ihr ungeborenes Kind mit hoher Sicherheit die betreffende Chromosomenstörung trägt. Laut

ärztlichen Empfehlungen sollte das Testergebnis dann durch eine invasive Untersuchung, meist eine Fruchtwasseruntersuchung, weiter diagnostisch abgeklärt werden. Dies ist auch deshalb notwendig, weil in sehr seltenen Fällen die nachgewiesene Chromosomenstörung zwar im Mutterkuchen vorliegen kann, das ungeborene Kind selbst davon aber nicht betroffen ist.

### **Wie sicher ist der PraenaTest®?**

Die hohe Genauigkeit des PraenaTest® wurde in mehreren klinischen Studien bewiesen. Zusätzlich wurde der Test von einer unabhängigen Prüfstelle, die im staatlichen Auftrag handelt, zugelassen. Die Studien zeigen, dass bei 99,8% aller Blutproben von Einlingsschwangerschaften das Ergebnis bei der Bestimmung der Trisomien 13,18 und 21 richtig war. Das bedeutet, dass von 1000 untersuchten Blutproben 998 Ergebnisse korrekt bestimmt wurden. Die Testgüte wurde auch bei Zwillingsschwangerschaften überprüft. Hier war das Ergebnis bei allen untersuchten Blutproben richtig. Die Genauigkeit des PraenaTest® zur Bestimmung von Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (X/Y) ist etwas geringer als bei der Bestimmung der Trisomien 13, 18 und 21. In einer weiteren klinischen Studie wurde auch die 22q11.2 Mikrodeletion in allen Blutproben korrekt bestimmt.

Es ist wichtig für Sie zu wissen, dass eine Genauigkeit von 100% bei der Anwendung von nicht invasiven pränatalen Tests nicht erwartet werden darf. In seltenen Fällen kann es zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Dies sagt jedoch nichts über die Gesundheit Ihres Kindes aus. Sie können den Test dann ohne Zusatzkosten wiederholen. Bitte lassen Sie sich von Ihrem Arzt umfassend aufklären und beraten.

### **Grenzen der Untersuchung**

Mit der Methode des PraenaTest® können keine strukturellen Veränderungen an den Chromosomen festgestellt werden. In diesen Fällen fehlt zum Beispiel ein Stück eines Chromosoms, ein Stück ist überzählig oder wurde falsch in das Chromosom eingebaut. Auch können „Mosaik“ nicht mit Sicherheit bestimmt werden. Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus des Embryos eine unterschiedliche genetische Information.

Auch kann es trotz sorgfältigster Durchführung des PraenaTest® zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig sein,

den Test zu wiederholen. Vielleicht wird dann eine neue Blutprobe von Ihnen benötigt. Es ist wichtig für Sie zu wissen, dass dies nichts über die Gesundheit Ihres Kindes aussagt.

### Alternativen zum PraenaTest®

An nicht invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen steht Ihnen als Alternative zum PraenaTest® im ersten und zweiten Schwangerschaftsdrittel vor allem die Ultraschalluntersuchung, gegebenenfalls in Verbindung mit der Untersuchung bestimmter mütterlicher Blutwerte, zur Verfügung.

Eine definitive Diagnose über das Vorliegen oder den Ausschluss einer der genannten Trisomien, anderer Chromosomenstörungen oder bestimmter anderer Erkrankungen kann nur anhand einer invasiven Methode gestellt werden, etwa einer Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie. Das Risiko, durch einen solchen invasiven Eingriff das Kind zu verlieren, wird mit zirka 0,2-1% angegeben.

### Bitte bedenken Sie

Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beiträgt. Zeigen sich jedoch bei einer Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Ihr Arzt wird Sie umfassend informieren und begleiten. Zusätzlich ist besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung zu empfehlen. Ihr Arzt wird Sie auch darüber genau informieren.

### Genetische Beratung

Zusätzlich zu dieser Aufklärung sind Sie gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) vor einer weiterführenden Untersuchung sowie nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese)
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben
- Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren
- eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine/n Fachärztin/-arzt für Humangenetik

Diese genetische Beratung durch Ihren Arzt erfolgt nach Aufklärung und Einwilligung in die genetische Untersuchung vor deren Durchführung und nochmals bei der Ergebnismitteilung.

## Einwilligungserklärung zur Durchführung des PraenaTest® gemäß GenDG §9

Ich habe eine allgemeine schriftliche Aufklärung (und ggf. zusätzlich spezielle schriftliche Aufklärungen) zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung des PraenaTest® sowie zur Durchführung der dafür erforderlichen Blutentnahmen.

Mir ist bewusst, dass ich über Ergebnisse, die mit der eigentlichen Fragestellung nicht in direktem Zusammenhang stehen (sogenannte Zufallsbefunde) nicht informiert werde. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz

oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen).

Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse verlangen kann.

Der Widerruf muss in schriftlicher Form erfolgen. Mir ist bewusst, dass ich zur Zahlung der bisher erbrachten Dienstleistung an die LifeCodexx AG gemäß AGB verpflichtet bin.

Weitere Vermerke zur Aufklärung und Beratung (vom Arzt auszufüllen)

Ort / Datum

Name und Vorname der Patientin (in Druckschrift)

Unterschrift der Patientin oder des gesetzlichen Vertreters