

AUFTRAGSFORMULAR

PATIENTIN		ANFORDERNDER ARZT / ANFORDERNDE ÄRZTIN	
NACHNAME Vorname		NACHNAME Vorname	
Geburtsdatum		Adresse	
Adresse		PLZ	Ort
Adresse (2)		Telefon	
PLZ	Ort	E-Mail	
Telefon		Behandelnde/r Arzt/Ärztin (Kopie der Ergebnisse)	

INFORMIERTE EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG DER PATIENTIN

Mit meiner Unterschrift unter diesem Formular erkläre ich, dass ich die Informationen gelesen und akzeptiert habe bzw. dass ich sie gelesen und ihren Inhalt vollständig verstanden habe. Ich habe von meinem Arzt/meiner Ärztin oder einer von ihm/ihr beauftragten Person eine genetische Beratung über den Zweck der Untersuchung, ihre Einschränkungen sowie mögliche Risiken gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) erhalten. Ich hatte Gelegenheit, Fragen zu stellen und Antworten auf alle meine Fragen zu erhalten, und es wurde mir ausreichend Zeit gegeben, über die Informationen und meine Entscheidung, mich dem Test zu unterziehen, nachzudenken. Ich bin darüber informiert worden, dass die Kosten für den Test je nach Indikation nicht unbedingt von meiner Krankenkasse übernommen werden und dass ich die Kosten für den Test unter Umständen selbst tragen muss. Ich bin damit einverstanden, mich diesem Test zu unterziehen und werde die Ergebnisse des Tests und meine entsprechende medizinische Behandlung mit meinem Arzt / meiner Ärztin besprechen. Ich bin darüber informiert worden, dass **Prendia** ein Screening-Test ist und dass ein «anormales» Ergebnis nicht notwendigerweise bedeutet, dass der Fötus eine Chromosomenanomalie hat, solange dies nicht durch weitere diagnostische Tests bestätigt wird. Mir ist auch bekannt, dass ein «normales» Ergebnis die Möglichkeit einer Chromosomenstörung nicht völlig ausschliesst. Ich bin darüber informiert worden, dass mit diesem Test das Geschlecht des Fötus bestimmt werden kann, wenn die Option «Aneuploidie X, Y» gewählt wird, und dass mir diese Information vom Arzt / von der Ärztin nur auf meinen ausdrücklichen Wunsch und in jedem Fall nicht vor der 12. Woche nach Ausbleiben der Regelblutung mitgeteilt wird, und ich akzeptiere dies. Ich bin darüber aufgeklärt worden, dass dieser Test, wie alle genetischen Tests, gelegentlich zusätzliche Informationen (Zufallsbefunde) liefern kann. Mir ist bekannt und ich bin damit einverstanden, dass an meiner Blutprobe nur die in diesem Formular angeforderten und keine anderen Tests durchgeführt werden. Ich akzeptiere die obigen Informationen und ermächtige Medisyn, den **Prendia**-Test durchzuführen.

Unterschrift der Patientin _____ / ____ / ____ (Tag / Monat / Jahr)

UNTERSCHRIFT DES ANFORDERNDEN ARZTES / DER ANFORDERNDEN ÄRZTIN

In Anbetracht der folgenden Angaben gebe ich hiermit den **Prendia**-Test in Auftrag und bestätige, dass die in diesem Formular gemachten Angaben zur Patientin und zum behandelnden Arzt meines Wissens den Tatsachen entsprechen. Ich bestätige, dass ich die Patientin gemäss den gesetzlichen Bestimmungen über den **Prendia**-Test aufgeklärt habe, dass ich mir bewusst bin, dass dieser Test unter Umständen zusätzliche Informationen liefern kann, und dass ich die ausdrückliche Einwilligung der Patientin erhalten habe.

Unterschrift des anfordernden Arztes _____ / ____ / ____ (Tag / Monat / Jahr)

NICHTINVASIVES PRÄNATALSCREENING PRENDIA - AUSWAHL DER AM BESTEN GEEIGNETEN OPTION FÜR IHRE PATIENTIN

<input type="checkbox"/> Prendia START • Trisomie 21, 18, 13 ^① (Einlings- oder Zwillingsschwangerschaft)	<input type="checkbox"/> Prendia EXPERT • Trisomie 21, 18, 13 (Einlings- oder Zwillingsschwangerschaft) ^① • Autosomale segmentale Aneuploidien (Deletionen/Duplikationen \geq 7 Mb) ^② • Seltene autosomale Aneuploidien (Chr. 1-22) ^②
<input type="checkbox"/> Ergänzende Analysen: X+Y Aneuploidien (nur bei Einlingsschwangerschaft)	
^① Wird unter bestimmten Voraussetzungen von der Krankenversicherung erstattet. ^② Ergänzende Analysen auf Kosten der Patientin (nicht erstattungsfähig).	

KLINISCHE INFORMATIONEN

Gewicht _____ Körpergrösse _____ cm	Anzahl der Föten: <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> <i>Vanishing twin</i>
Blutentnahme am: ____ / ____ / ____ (Tag / Monat / Jahr)	Schwangerschaft durch IVF <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Ja
Wiederholung der Probenahme: <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Ja	Wenn IVFET, sind die Eizellen: <input type="checkbox"/> von der Patientin <input type="checkbox"/> von der Spenderin
Schwangerschaftsdauer zu diesem Zeitpunkt: _____ Wochen + _____ Tage	Alter zum Zeitpunkt der Eizellentnahme: _____
Klinische Indikationen: <input type="checkbox"/> Fortgeschrittenes mütterliches Alter <input type="checkbox"/> Auffällige Ultraschalluntersuchung <input type="checkbox"/> Hohes Risiko beim serologischen Screening (1/_____) <input type="checkbox"/> Mütterliche Angst <input type="checkbox"/> Andere: _____	

INFORMATIONEN FÜR DIE PATIENTIN

Der nichtinvasive Pränataltest **Prendia START** ist ein Screening-Test, der freie fötale DNA (cfDNA) im mütterlichen Blut analysiert, um das Risiko für Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 beim Fötus zu bestimmen. Der Begriff «Trisomie» bezieht sich auf das abnorme Vorhandensein von drei statt der üblichen zwei Kopien eines bestimmten Chromosoms.

- Die **Trisomie 21** ist auf eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 21 zurückzuführen und verursacht das Down-Syndrom. Kinder mit diesem Syndrom können leichte bis schwere kognitive Beeinträchtigungen, Herzfehler und/oder andere Störungen aufweisen. Das Down-Syndrom kommt bei etwa 1 von 740 Geburten vor.
- Die **Trisomie 18** wird durch eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 18 verursacht; die meisten betroffenen Schwangerschaften enden vorzeitig mit einer Fehlgeburt. Kinder mit Trisomie 18 leiden am Edwards-Syndrom, das mit einer Vielzahl von Fehlbildungen und einer verkürzten Lebenserwartung einhergeht. Etwa 1 von 5'000 Neugeborenen ist vom Edwards-Syndrom betroffen.
- Bei der **Trisomie 13** liegt eine zusätzliche Kopie des Chromosoms 13 vor, und sie ist die Ursache für das Patau-Syndrom. Kinder mit Patau-Syndrom können schwere angeborene Herzfehler und verschiedene andere Leiden aufweisen; sie überleben selten das erste Lebensjahr. Schätzungen zufolge ist eines von 16'000 Kindern vom Patau-Syndrom betroffen.

Um für den Prendia-START-Test in Frage zu kommen, müssen die Patientinnen seit mindestens 10 Wochen (10 W + 0 T) schwanger sein und eine Einlings- oder Zwillingsschwangerschaft (1 oder 2 Föten) haben, die durch natürliche Empfängnis oder In-vitro-Fertilisation (IVF) entstanden ist, einschliesslich Schwangerschaften nach Ei- oder Samenspende. Patientinnen, die mehr als zwei Föten austragen, können den Test nicht durchführen lassen.

- | | |
|-------------------------|------------------|
| ✓ ≥ 10 Wochen + 0 Tage | ✓ FIVET |
| ✓ Zwillinge | ✓ Eizellenspende |
| ✓ <i>Vanishing twin</i> | ✓ Samenspende |

Mit dem Test **Prendia EXPERT** werden die Analysemöglichkeiten erweitert – neben den Chromosomen 21, 18 und 13 können auch seltene **autosomale Aneuploidien der Chromosomen 1 bis 22** sowie partielle Duplikationen und Deletionen mit einer Grösse von ≥ 7 Mb für alle Autosomen (**autosomale segmentale Aneuploidien**) nachgewiesen werden.

- **Seltene autosomale Aneuploidien** (z. B. Trisomie 16, Trisomie 22) treten ausschliesslich als Mosaik im fötalen Gewebe von evolutiven Schwangerschaften auf; in 97% dieser Fälle ist der Mosaizismus auf die Plazenta beschränkt und nur in 3% betrifft er auch den Fötus. Seltene chromosomale Aneuploidien können ohne signifikante Folgen bleiben oder mit negativen Folgen wie Fehlgeburt, intrauteriner Wachstumsverzögerung, uniparentaler Disomie, Frühgeburt oder fötalen Anomalien verbunden sein. Die klinischen Folgen hängen von dem betroffenen Chromosom und dem Mosaizismus (plazentar oder fötal) ab und können nicht immer mit Sicherheit vorhergesagt werden.
- **Autosomale segmentale Aneuploidien** betreffen eine veränderte Anzahl von Chromosomenteilen (fehlende oder hinzugefügte) und wurden mit angeborenen Anomalien, Entwicklungsverzögerungen und geistiger Behinderung in Verbindung gebracht.

Die **Analyse der X- und Y-Aneuploidie** ist eine Zusatzanalyse zu den Prendia START- und Prendia EXPERT-Tests, die eine mögliche Aneuploidie der X- und Y-Geschlechtschromosomen (z. B. 45,X; 47,XXX; 47,XXY; 47,XYY) bewertet. Das Geschlecht des Fötus kann ebenfalls mit dieser Technik bestimmt werden, kann jedoch erst ab Ende der 12. Woche nach Ausbleiben der Regelblutung mitgeteilt werden. Bei Zwillingsschwangerschaften können Aneuploidien der Geschlechtschromosomen nicht festgestellt werden; der Test zeigt nur das Vorhandensein oder Fehlen eines Y-Chromosoms an (d. h., ob mindestens ein männlicher Fötus vorhanden ist oder nicht). Bei **Aneuploidien der Geschlechtschromosomen (X, Y)** handelt es sich um den Verlust oder Erwerb eines Geschlechtschromosoms, der mit verschiedenen Krankheiten in Verbindung gebracht wird, darunter dem Turner-Syndrom (45, X), dem Klinefelter-Syndrom (47, XXY), dem Triple-X-Syndrom (47, XXX) und dem Jacobs-Syndrom (47, XYY). Die klinischen Auswirkungen sind im Allgemeinen weniger schwerwiegend als bei den oben beschriebenen autosomalen Trisomien und in den meisten Fällen mit einem normalen Leben vereinbar. In vielen Fällen bleiben diese Syndrome bei den Betroffenen lebenslang undiagnostiziert.

Prendia ist ein Screening-Test und nicht für eine diagnostische Analyse bestimmt oder geeignet; wie jeder Screening-Test hat er bestimmte Einschränkungen, einschliesslich seltener falsch positiver oder falsch negativer Ergebnisse. Keine der Optionen von Prendia ist für den Nachweis von Polyploidien wie Triploidie oder balancierte oder mosaikartige Chromosomenumlagerungen ausgelegt, und Prendia erkennt keine Mikrodeletionen < 7 Mb. Die Genauigkeit der Ergebnisse kann durch fötale und/oder mütterliche Faktoren beeinflusst werden, wie z. B. plazentares Mosaik (CPM), mütterliches Mosaik, mütterliche Neoplasie oder eine kürzlich durchgeführte Bluttransfusion.

Ergebnisse, die auf das Vorliegen einer Chromosomenanomalie hinweisen, sollten immer durch eine invasive pränatale Diagnostik (Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie) bestätigt, im Rahmen einer genetischen Beratung besprochen und in Kombination mit anderen klinischen Daten interpretiert werden, bevor eine unwiderrufliche klinische Entscheidung getroffen wird.

Leistungsdaten von Prendia (Stand: 11.2023, Daten basieren auf Illumina VeriSeq NIPT Solution v2)

	Empfindlichkeit	Falsch-positive		Empfindlichkeit	Falsch-positive
T21	>99,9% <small>(95%-KI: 97,1–100%)</small>	1/1000 <small>(95%-KI: ≤ 0,37%)</small>	RAA	96,4% <small>(95%-KI: 82,3–99,4%)</small>	1/500 <small>(95%-KI: 0,08–0,51%)</small>
T18	>99,9% <small>(95%-KI: 91,4–100%)</small>	1/1000 <small>(95%-KI: ≤ 0,36%)</small>	SA	74,1% <small>(95%-KI: 87,1–100%)</small>	1/1000 <small>(95%-KI: ≤ 0,36%)</small>
T13	>99,9% <small>(95%-KI: 87,1–100%)</small>	1/1000 <small>(95%-KI: ≤ 0,36%)</small>	Jegliche Anomalie[§]	95,5% <small>(95%-KI: 92,7–97,3%)</small>	1/150 <small>(95%-KI: 0,39–1,13%)</small>
XO, XXX, XXY	>99,9% <small>(95%-KI: 93,9–100%)</small>	<1/1000 <small>(95%-KI: ≤ 0,2%)</small>	§ Trisomien, Monosomien und segmentale Aneuploidien von ≥ 7 Mb (einschliesslich Mosaiken).		