



Stadt Zürich
Stadsspital Waid und Triemli



Frauenklinik

Informationen zur vorgeburtlichen Diagnostik

in Zusammenarbeit mit



**Universität
Zürich**
UZH

Institut für Medizinische Genetik

Entscheidungshilfe vorgeburtliche Diagnostik

Unauffällige Familiengeschichte

- Nackentransparenzmessung und/oder Ersttrimesterrisikotest (ETT) und/oder NIPT (Chromosomen-Test) an Blut der Schwangeren (Basis-NIPT ab ETT-Risiko 1:1000 Pflichtleistung)*
- Bei primär hohem Sicherheitsbedürfnis Chromosomenanalyse einschl. Mikrodeletions-/Duplikationsscreening aus Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasser; Kassenpflichtleistung ab Risiko von mindestens 1:380 im ETT oder auffälligem Ultraschallbefund
- Auf Wunsch Screening auf Mukoviszidose und weitere häufige vererbte Erkrankungen am Blut der Schwangeren oder Punktionsmaterial

Angeborene oder seltene Erkrankung oder Behinderung in der Familie

- Genetische Abklärung falls möglich im Vorfeld einer Schwangerschaft (Zuweisung zur genetischen Sprechstunde und Beratung)
- Bei Identifizierung des krankheitsverursachenden genetischen Defektes diesbezüglich gezielte vorgeburtliche Diagnostik aus Chorionzotten oder Fruchtwasser möglich (ab Risiko von 1:380 Kassenpflichtleistung)

Blutsverwandtschaft des Paares oder Ashkenazy-jüdische Abstammung

- Genetische Beratung und allenfalls Screening der Eltern auf Anlageträgerschaft bezüglich häufiger rezessiver Mutationen
- Fehlbildungsschall

Bei erhöhter Nackentransparenz oder anderen Ultraschallanomalien

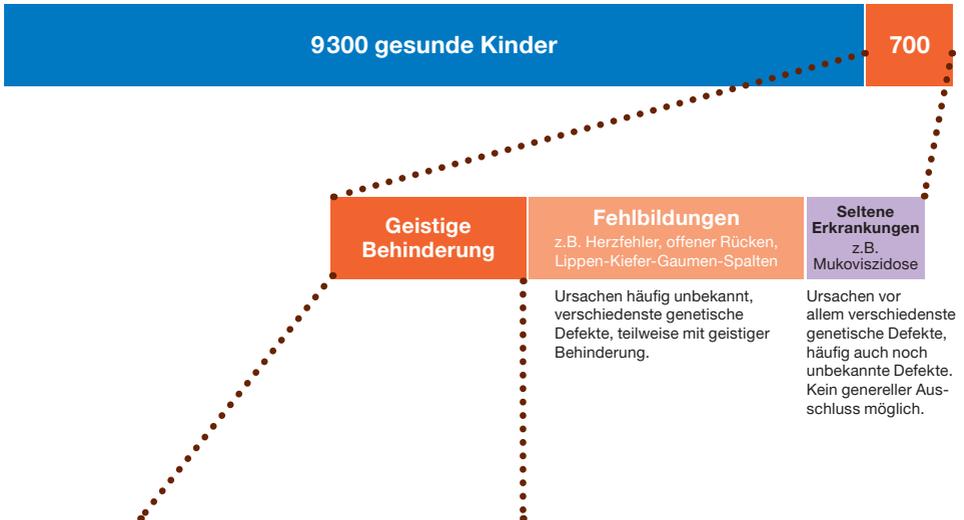
- Hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder Fruchtwasser (0.1 Mb Auflösung zur Detektion kleinster Chromosomenveränderungen, bei Indikation Kassenleistung)
- Mutationsscreening bezüglich Noonan-Syndrom und verwandter Erkrankungen bei erhöhter Nackentransparenz über 3 mm (allenfalls Kassenleistung nach Kostengutsprachege-such)
- Mutationsscreening indikationsrelevanter Gene bei Ultraschallanomalien (allenfalls Kassenleistung nach Kostengutsprachege-such)

Im Ultraschall konkreter Verdacht auf monogene Erkrankung, z. B. Thanatophore Dysplasie

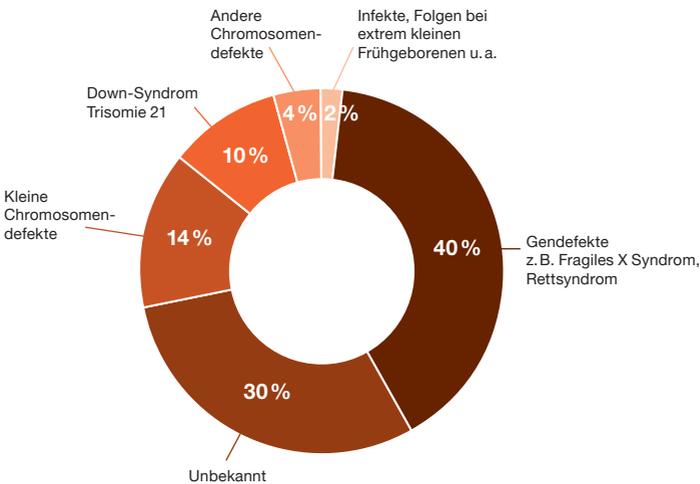
- Gezielte Genanalyse aus Chorionzotten oder Fruchtwasser (Kassenleistung falls Erkrankung auf Analysenliste oder auf Antrag)

* Bei abnormem Befund Bestätigung durch Chorionzotten- oder Fruchtwasser-Analyse zur Diagnosesicherung notwendig

Ungefähre Häufigkeit von angeborenen Erkrankungen bei Kindern pro 10000 Geburten



Ursachen geistiger Behinderung



Sicherheit mit der die verschiedenen Defekte mit dem jeweiligen Test nachgewiesen werden können und Abortrisiko durch die Untersuchung:

	Trisomie 21	Trisomie 13 und 18	Andere Chromosomen-defekte	Kleine Chromosomen-defekte	Gendefekte und Syndrome	Isolierte Fehlbildungen	Falsch Positiv*	Abort Risiko (%)
Chorionbiopsie	100 % ¹	100 % ¹	>99 %	>99 %	Bei konkretem Verdacht	0 %	0 % ²	0.5–1
Fruchtwasserpunktion	100 % ¹	100 % ¹	>99 %	>99 %	Bei konkretem Verdacht	0 %	0 % ²	<0.5
Fetale DNA aus Blut der Schwangeren	>99 %	>99 %	teilweise möglich	teilweise möglich	0 %	0 %	T21 <2 % Sonst. bis >60 %	0
Ersttrimester- risikotest	90 %	40 %	selten	selten	0 %	0 %	variabel	0
Ultraschall	60 %	80 %	20 %	5 %	5–10 %	70 %	variabel	0

¹ Bezogen auf klassische, komplette Trisomien

² 1:20.000 (Möglichkeit extremer Mosaikverteilung)

* Wahrscheinlichkeit, dass ein auffälliger Befund falsch ist.

Diese Tabelle wurde in Zusammenarbeit mit dem Universitätsklinikum Zürich erstellt.

Preise und durchschnittliche Dauer bis zum Ergebnis

	SSW	Analyse-Dauer	Ca. Preis in CHF	Kassenleistung
Ersttrimesterbluttest (biochemisch)	12–14	1 Woche	160	ja
Basis-NIPT Chromosomen 13, 18, 21, XY: Nicht-invasiver Trisomie-Test aus freier DNA im mütterlichem Blut	10–33	ca. 1–2 Wochen bei 1–2% kein Ergebnis	510	bei Indikation
NIPT-Erweiterung Chromosomen 1–22, XY: Nicht-invasiver Chromosomen-Test aus freier DNA im mütterlichem Blut	10–33	ca. 1–2 Wochen bei 1–2% kein Ergebnis	+350 als Zusatz zum Basis NIPT	nein
Chromosomenanalyse aus Chorionzottenbiopsie (CVS)	12–14	Trisomie-Schnelltest 2 Tage Sonstige 2–3 Wochen	365 1084*	bei Indikation
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser (AC)	15–38	Trisomie-Schnelltest 2 Tage Sonstige ca. 2 Wochen	250–365 784*	bei Indikation bei Indikation
Hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse aus CVS oder AC	12–38	1–2 Wochen	1800*	bei Indikation
Noonan-Syndrom/ Rasopathie-Mutationsscreening	12–38	2–3 Wochen; allenfalls <1 Woche für Hauptgen	3300	nach Kostengutsprache
Mutationsscreening indikationsrelevanter Gene bei auffälligem Ultraschallbefund	12–38	2–4 Wochen	2900–4500	nach Kostengutsprache
CF-Screening **	12–38	1 Woche	500	bei Indikation
Ultraschall	mehrfach	sofort	variabel	bei Indikation

* Preise beziehen sich auf den Normalfall. Je nach Indikation und Befund können verschiedene Analysemethoden zur Anwendung kommen und entsprechende Mehrkosten entstehen.

** CF: Mukoviszidose; schwere chronische Lungen- und Bauchspeicheldrüsenerkrankung

Kontaktpersonen

Prof. Dr. med. Anita Rauch
Direktorin
Institut für Medizinische Genetik
Universität Zürich
Wagistrasse 12
8952 Schlieren (Zürich)
T +41 44 556 33 00
F +41 44 556 33 01
medgen@hin.ch

KD Dr. med. Claudia Grawe
Leitende Ärztin Frauenklinik
Schwerpunkt fetomaternal Medizin
Stadtspital Waid und Triemli
Birmensdorferstrasse 497
8063 Zürich
T +41 44 416 64 60
F +41 44 416 64 69
anmeldung.frauenklinik@triemli.zuerich.ch

Weitere Informationen

medgen.uzh.ch
triemli.ch/frauenklinik

Stadtspital Waid und Triemli

Standort Triemli
Birmensdorferstrasse 497
8063 Zürich
T +41 44 416 11 11
triemli.ch