



Anforderung und Einverständnis zur Durchführung einer nicht-invasiven pränatalen RHD-Bestimmung (Rhesus NIPT)

Nachname	Blutgruppe
Vorname	RhD
Sozialversicherungsnr.	Schwangerschaftswoche
Straße	Errechneter Geburtstermin
PLZ Ort	

Ethnizität (bitte ankreuzen):

- Arabisch Asiatisch Subsaharisch-Afrikanisch
 Kaukasisch Süd-amerikanisch Andere

Untersuchungsmaterial: mindestens 8 ml EDTA-Blut der Mutter

Hiermit bestätige ich, dass ich über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der genetischen Untersuchung des RHD-Faktors des Kindes aus mütterlichem Blut aufgeklärt worden bin und dass ich mit der Probenentnahme bzw. Testung einverstanden bin.

Der Befund ergeht schriftlich an die zuweisende Ärzt:in, die auch das Befundergebnis mitteilt (§71 GTG). Ich kann diese Einverständniserklärung oder Teile davon jederzeit schriftlich widerrufen bzw. auf die Ergebnismitteilung verzichten.

Falls die Analyse im oben genannten Labor nicht möglich ist, bin ich mit dem Versand der Probe an ein anderes Labor im In- oder Ausland einverstanden.

- Ich untersage die Dokumentation der Ergebnisse der genetischen Analysen in Arztbriefen und Krankengeschichten (bei Analysen vom Typ 2 und 3 nach GTG)
- Ich untersage die Dokumentation der Ergebnisse in ELGA
- Ich untersage die Verwendung der Ergebnisse der genetischen Analysen zur Beratung bzw. Untersuchung von Angehörigen
- Ich bin nicht damit einverstanden, dass überschüssiges Restmaterial in pseudonymisierter Form für Qualitätskontrollen oder wissenschaftliche Zwecke verwendet wird
- Ich erlaube die Befundübermittlung zusätzlich an folgende Ärzt:in

Name, Fachgebiet, Adresse

Ort, Datum Name und Unterschrift zu untersuchenden Person bzw. der gesetzlichen Vertretung

Ort, Datum Name, Unterschrift UND STEMPEL der aufklärenden Fachärzt:in

Nach §69 des Gentechnikgesetzes (GTG) dürfen genetische Analysen des Typs 2-4, sowie im Rahmen einer pränatalen Untersuchung, nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden/erziehungsberechtigten/gesetzlich vertretenden Person durchgeführt werden. Die Person muss zuvor durch eine in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Fachärzt:in oder einen für das Indikationsgebiet zuständige Fachärzt:in über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der genetischen Untersuchung aufgeklärt werden und aufgrund eines auf diesem Wissen beruhenden freien Einverständnisses der genetischen Analyse zustimmen.

Verwendungszweck der genetischen Untersuchung

Rhesus Faktor D ist eines der fünf Rhesus Antigene auf der Oberfläche von roten Blutkörperchen. Während der Geburt eines Rhesus-positiven Kindes einer Rhesus-negativen Mutter kommt es zu einer Immunreaktion (Alloimmunisierung) der Mutter und Ausbildung von Immunglobulinen gegen Rhesus Faktor D, welche bei einer nachfolgenden Schwangerschaft zu fatalen Komplikationen für das ungeborene Kind führen können. Diese Kinder haben ein erhöhtes Risiko, an einem Morbus haemolyticus neonatorum, zu erkranken. Aus diesem Grund werden Rhesus-negative Mütter mit einer anti-D Immunglobulin Prophylaxe behandelt. Dabei werden fetale Rhesus-positive Erythrozyten abgefangen, um eine Immunreaktion der Mutter zu verhindern.

Weil mütterliches Blut auch DNA des Fötus enthält, sogenannte zellfreie fetale DNA, kann durch eine einfache Blutabnahme der Rhesus-Status des Fötus über Genanalyse bereits ab der 12. Schwangerschaftswoche (11+0), optimal ab der 16. Schwangerschaftswoche (16-/+1) bestimmt werden.

Aussagekraft der genetischen Untersuchung

Klinische Studien haben eine diagnostische Sensitivität von 99,93% (95% KI 99,61% - 99,9%) und eine diagnostische Spezifität von 99,61% (95% KI 98,86% - 99,97%) aufgewiesen. In seltenen Fällen kann es zu einem falsch-positiven, bzw. falsch-negativen Ergebnis kommen. In jedem Fall wird der RHD-Faktor des Neugeborenen postnatal bestimmt. Im Fall eines falsch-negativen Ergebnisses wird die Rhesusprophylaxe nachgeburtlich erfolgen.

Während des Tests wird die fetale DNA im Plasma der Mutter analysiert. Der Anteil der fetalen DNA nimmt im Laufe der Schwangerschaft zu. Aufgrund dessen wird die Durchführung der Analyse ab der 16. Schwangerschaftswoche empfohlen. Vom Hersteller ist der Test aber ab Beginn der 12. Schwangerschaftswoche freigegeben.

Testergebnisse

Die Testergebnisse werden an den Arzt/die Ärztin gesandt, die oder der die Analyse bestellt hat.

- negativ – in diesem Fall werden im Rahmen dieser Schwangerschaft keine anti-D Immunglobuline bei der Mutter ausgebildet und es liegt kein Risiko vor, dass das Kind an einem Morbus haemolyticus neonatorum erkrankt.
- positiv – in diesem Fall können, nach Übertritt kindlicher Erythrozyten in den mütterlichen Kreislauf, mütterliche Antikörper gegen das kindliche RhD ausgebildet werden. Das wird in den meisten Fällen durch eine Anti-D-Prophylaxe verhindert.
- kein Ergebnis - es besteht die Möglichkeit, dass die eingereichten Proben keine Ergebnisse liefern. In diesem Fall kann eine zweite Probe nachgefordert werden. In diesem Fall wird der Test kostenlos durchgeführt. In seltenen Fällen kann auch die zweite Probe keine Ergebnisse liefern.