



Anforderung einer nicht-invasiven pränatalen RhD-Bestimmung (Rhesus NIPT)

Nachname _____

Vorname _____

Sozialversicherungsnr _____

Straße _____

PLZ _____ Ort _____

Blutgruppe _____ RhD _____

Schwangerschaftswoche _____

Errechneter Geburtstermin _____

Name/Stempel und Unterschrift des
zuweisenden Arztes

Ethnizität (bitte ankreuzen):

☐ Arabisch

☐ Asiatisch

☐ Subsaharian-Afrikanisch

☐ Kaukasisch

☐ Süd-amerikanisch

☐ Andere

Untersuchungsmaterial: mindestens 8 ml EDTA – Blut der Mutter

Einwilligungserklärung zur genetischen Diagnostik

Hiermit bestätige ich, dass ich hinreichend mündlich und schriftlich über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Untersuchung des RhD-Faktors des Kindes aus mütterlichem Blut, einschließlich der mit der Probenentnahme bzw. Testung verbundenen Risiken, aufgeklärt worden bin.

Ich wurde nach gesetzlicher Vorgabe auch darüber aufgeklärt, dass ich das Recht auf Nichtwissen habe, was die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen sowie die Beratung über Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen u.a. einschließt. Auf die genetische Beratung kann im Einzelfall schriftlich verzichtet werden.

Mein Arzt/meine Ärztin hat mir ausreichend Gelegenheit gegeben, mich mit den Aufklärungsinhalten nach Gentechnikgesetz vertraut zu machen. Ich stimme deshalb der genetischen Untersuchung zu.

Name, Vorname der Patientin
(in Druckbuchstaben)

Datum

Unterschrift Patientin

Name, Vorname des zuweisenden Arztes
(in Druckbuchstaben)

Datum

Unterschrift Arzt

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. Es ist keine Anti-D-Prophylaxe nötig.
- positiv – in diesem Fall können, nach Übertritt kindlicher Erythrozyten in den mütterlichen Kreislauf, mütterliche Antikörper gegen das kindlichen RhD ausgebildet werden. Das wird in den meisten Fällen durch einer 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.