

Für nähere Informationen besuchen Sie bitte unsere Homepage. Hier finden Sie auch weiterführende Informationen zu den von Panorama™ untersuchten Chromosomenstörungen. Auch Ihre behandelnde Ärztin / Ihr behandelnder Arzt kann Ihnen nähere Informationen zu den aufgeführten Chromosomenstörungen geben. Oder lassen Sie sich von unserem Beratungsteam an der Panorama™-Telefon-Hotline informieren.

**Sie haben Fragen?
Rufen Sie uns an - wir sind für Sie da!**

0211 - 60 00 70

Handbuch für Patientinnen
zu den Ergebnissen von

panorama™



LBT Zotz|Klimas
Institut für
Humangenetik am
MVZ Düsseldorf-Centrum
Immermannstraße 65 A
40210 Düsseldorf

Tel. 0211 60 00 70
Fax 0211 60 00 71 71
info@panorama-test.de
www.panorama-test.de



Welche Resultate liefert der **panorama®**-Test?

Der **panorama®**-Test ist ein Screening-Test. Das Resultat wird als hohes oder tiefes Risiko für jede analysierte Syndromregion mitgeteilt. Falls ein hohes Risiko besteht, ist eine Bestätigung des Resultates mittels invasiver Diagnostik zwingend notwendig. **panorama®** gibt gemeinsam mit jedem Ergebnis die fetale Fraktion, den individuellen Risiko-Score und/oder den PPW an.

Größte Genauigkeit bedeutet, dass Sie Ergebnisse erhalten, denen Sie vertrauen können. Bei einem geringen Prozentsatz der Proben kann eine zweite Blutabnahme erforderlich werden, um mehr Klarheit zu gewinnen.

Resultatmitteilung

Das Ergebnis der Untersuchung wird dem Arzt so rasch wie möglich übermittelt (Fax, bei pathologischem Ergebnis telefonische Benachrichtigung). Der Patientin wird bei unauffälligem Resultat das Ergebnis ohne Geschlechtsangabe brieflich mitgeteilt.

Warum kann der **panorama®**-Test manchmal kein Ergebnis liefern?

Der **panorama®**-Test ist ein nicht-invasiver, pränataler Früherkennungstest (NIPT), der moderne DNA-Technologie einsetzt, um schwangeren Frauen einen genaueren Eindruck ihres Risikos, ein Kind mit bestimmten genetischen Erkrankungen zur Welt zu bringen, zu vermitteln. Manchmal steht auf dem Ergebnisbericht einer Patientin die Angabe *„nicht auswertbar“*.

Im Folgenden erläutern wir Ihnen die Gründe, aus denen dies passieren kann:

Nicht auswertbar - Erneute Blutabnahme empfohlen

Der Bericht enthält folgende Angabe: **„Niedrige fetale Fraktion“**

Der **panorama®**-Test analysiert die fetale DNA, die im Blut der schwangeren Mutter gefunden wird. Im Durchschnitt stammen 10 % der DNA im Blut der Mutter vom Fetus (d. h. 10 % fetale Fraktion), 90 % stammen von der Mutter. Der prozentuale Anteil der DNA, die vom Fetus stammt, kann jedoch zwischen 1 % und 30 % liegen und täglich variieren, sogar während derselben Schwangerschaft. Je höher der Prozentsatz der fetalen DNA, desto einfacher ist es, Ergebnisse zu erhalten, ist er niedriger, so kann es schwieriger sein. Wenn Ihnen gesagt wird, dass die fetale Fraktion niedrig ist, bedeutet das NICHT, dass wir ein Problem bei Ihrem Kind festgestellt haben, sondern lediglich, dass der Anteil der fetalen DNA in der Probe zu niedrig ist, als dass der Test genaue Ergebnisse liefern könnte. Kein NIPT-Test ist genau, wenn die fetale Fraktion weniger als 3,5 % beträgt. Die fetale Fraktion kann zu Beginn der Schwangerschaft niedriger sein, und manchmal beobachten wir auch eine niedrigere fetale Fraktion, wenn die Mutter ein höheres Körpergewicht hat, dies ist jedoch nicht immer der Fall.

Eine weitere Blutentnahme in einer späteren Schwangerschaftswoche enthält unter Umständen mehr fetale DNA, so dass wir ein qualitativ hochwertiges Ergebnis erhalten. In einigen seltenen Fällen bleibt die fetale Fraktion auch bei einer zweiten Blutentnahme niedrig. Den Grund dafür verstehen wir nicht immer, und betroffene Frauen sollten ggf. mit ihrem Arzt über alternative Möglichkeiten zur Früherkennung und Untersuchung sprechen.

Dies gilt als „kein Ergebnis“ für alle Erkrankungen.

Der Bericht enthält folgende Angabe: **„Qualitätskriterium nicht eingehalten“**

Jede Blutprobe, die zwecks Durchführung des **panorama®**-Tests an das Natera Laboratory gesendet wird, muss eine Reihe von Tests durchlaufen (diese werden auch als Qualitätskriterien bezeichnet), um sicherzustellen, dass genügend DNA vorhanden ist, und dass die Qualität der DNA ausreichend hoch ist, um ein genaues Ergebnis zu erhalten. Hält eine Blutprobe ein bestimmtes Qualitätskriterium nicht ein, so sendet das Labor dem Arzt der Patientin einen Bericht zu, um um die Einsendung einer zweiten Blutprobe zur Analyse zu bitten. Ein nicht eingehaltenes Qualitätskriterium bedeutet NICHT, dass eine Auffälligkeit vorliegt. Es bedeutet lediglich, dass das Labor um eine zweite Probe bittet. Patientinnen und ihre Ärzte können darauf vertrauen, dass **panorama®** Ihnen nur hochwertige und genaue Ergebnisse liefert.

Dies kann ein „Kein Ergebnis“ für eine bestimmte genetische Erkrankung oder ein „Kein Ergebnis“ für alle Erkrankungen sein.

Nicht auswertbar - Erneute Blutabnahme NICHT empfohlen

Der Bericht enthält folgende Angabe: **„Nicht auswertbar aufgrund von nicht aussagekräftigem DNA-Muster“**

Als menschliche Wesen haben wir alle kleine Abweichungen in unserer DNA: Manchmal können diese Abweichungen sich auf die Fähigkeit auswirken, mit **panorama®** ein genaues Testergebnis zu erhalten. Diese DNA-Abweichungen hängen selten mit Gesundheitsstörungen zusammen, in den meisten Fällen gelten sie als „normale Variationen“. In seltenen Fällen ist die DNA von Mutter und Kind sehr ähnlich, in diesen Fällen kann es schwierig sein, genaue Ergebnisse über das Kind zu erhalten. Trägt eine Frau mehr als ein Kind aus, liegt eine Schwangerschaft vor, die mithilfe einer Eizellenspende oder Leihmutter erreicht wurde, hat die Mutter zu irgendeinem Zeitpunkt in der Vergangenheit eine Knochenmarkstransplantation erhalten oder sind Eltern oder Großeltern mütterlicherseits der schwangeren Mutter eng miteinander verwandt, so hindert das DNA-Muster **panorama®** daran, genaue Ergebnisse zu liefern. Wird eine erneute Blutabnahme NICHT empfohlen, so bedeutet das, dass wir nicht davon ausgehen, dass eine weitere Blutprobe hilfreich ist oder ein Ergebnis liefert, da sich DNA-Muster nicht ändern. In diesen Fällen sollten betroffene Frauen mit ihrem behandelnden Arzt über alternative Früherkennungs- oder Untersuchungsmethoden sprechen.

Dies kann ein „Kein Ergebnis“ für eine bestimmte genetische Erkrankung oder ein „Kein Ergebnis“ für alle Erkrankungen sein.