

Patienteninformation

Panorama-Test Informations schreiben

Zweck des Tests

Der Panorama-Test ist ein Schwangerschaftsscreening auf zusätzliche oder fehlende Kopien der Chromosomen 21, 18, 13 sowie auf die Monosomie X beim ungeborenen Kind (Fötus). Es ist ein nicht-invasiver Test. Das heisst die Untersuchung erfolgt nach einer Blutentnahme bei der schwangeren Frau. Das Blut der Mutter enthält zellfreie DNA (Erbgut) von beiden, der Mutter und des Kindes. Somit sind Rückschlüsse auf DNA-Veränderungen beim Kind möglich. Der Test kann ab der abgeschlossenen 9. Schwangerschaftswoche ($\geq 9+0$ SSW) durchgeführt werden. Ein Wangenabstrich beim Vater ist optional. Er kann in bestimmten Situationen (z.Bsp. tiefe kindliche DNA-Konzentration) die Aussagekraft des Tests vergrössern. Das Testresultat bezieht sich nur auf den Chromosomenzustand des Kindes. Die DNA der Eltern wird nicht einer persönlichen Analyse unterzogen.

Testergebnisse

Da der Panorama-Test wie alle nicht-invasiven Tests keine diagnostische Untersuchung ist, entspricht das Resultat einer Risikoangabe.

Hohes Risiko bedeutet, dass eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit für das Kind besteht, eine der folgenden Veränderungen aufzuweisen: Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom), Trisomie 13 (Patau-Syndrom), Monosomie X (Turner-Syndrom). Das spezifische Risiko wird im Bericht angegeben.

Niedriges Risiko bedeutet, dass eine sehr geringe Wahrscheinlichkeit für das Kind besteht, eine der folgenden Veränderungen aufzuweisen: Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom), Trisomie 13 (Patau-Syndrom), Monosomie X (Turner-Syndrom).

In ca. 5% der Fälle kann kein Testresultat erzielt werden und eine Wiederholung der Blutentnahme ist erforderlich. Die Analyse der zweiten Blutprobe ist kostenfrei für die Patientin.

Nach dem Resultat

Das Testresultat wird dem betreuenden Arzt mitgeteilt, der den Test in Auftrag gegeben hat. Bei einem Hochrisiko-Resultat für eine bestimmte Veränderung besteht zwar eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der Veränderung, ein abschliessender Beweis liegt jedoch nicht vor. Die Durchführung einer diagnostischen Untersuchung (Chorionzottenbiopsie oder Amniocentese) wird dringend empfohlen. Der Arzt erklärt der Patientin die Testresultate und empfiehlt ein weiteres Vorgehen, welches eine genetische Beratung und eine diagnostische Untersuchung beinhalten kann.

Grenzen des Tests, Einschränkungen

Auch wenn dieser Test eine sehr hohe Detektionsrate für die untersuchten Trisomien und Monosomien hat, entspricht die Sicherheit nicht 100%. Ein Niedrigrisiko-Resultat reduziert die Wahrscheinlichkeit in einem hohen Masse, es bleibt aber ein geringes Restrisiko.

Andere Veränderungen (z.Bsp. andere numerische Geschlechtschromosomen-Störungen als die Monosomie X, Trisomien im Mosaik, Mikrodeletionen und Einzelgendifekte) können mit diesem Test nicht erkannt werden. Unrichtige Testresultate oder Testversagen kann durch folgende seltene Ereignisse entstehen: Verzögerungen im Transport, menschliche Fehler oder biologische Faktoren wie zu wenig fetale DNA im mütterlichen Blut, Mosaik (Gemisch von normalen und abnormen Zellen) im Kind oder in der Mutter.

Der Test ist ungeeignet in folgenden Situationen:

(unerkannte) Zwillings- oder Mehrlingsschwangerschaft, Eizellspende, nach einer Knochenmarkstransplantation bei der Schwangeren, Blutsverwandschaft der Eltern (Cousins).

Kosten

CHF 950.-, zusätzliche Kosten für Blutentnahme und eventuelle Beratung

Es handelt sich um keine kassenpflichtige Leistung. Die Rechnungsstellung an die Patientin erfolgt von Seiten des Labors sofort nach Eintreffen der Probe. **Wichtig:** Das Resultat der Untersuchung wird erst nach Eingang der Zahlung freigegeben.