

Im Sommer 2012 wurde der PränaTest® eingeführt – der erste kommerziell erhältliche Test seiner Art in der Schweiz. Es handelt sich um einen Test zur nicht invasiven Pränataldiagnostik aus dem mütterlichen Blut.

Durch die rasante technologische Entwicklung im Bereich der molekularen Diagnostik – der sogenannten «massiven parallelen Sequenzierung» – wurde die Entwicklung dieses Tests überhaupt möglich. Zurzeit ist er ausschliesslich für Schwangere mit erhöhtem Risiko für Chromosomenanomalien zugelassen und geeignet. Somit bleibt das Ersttrimesterscreening mittels Nackentransparenzmessung und biochemischer Analyse von freiem beta-HCG und PAPP-A weiterhin die erste Screeningstufe in der Pränataldiagnostik.



Revolution in der pränatalen Diagnostik

Zweiter nicht invasiver Test bereits verfügbar

Der PränaTest® kann als erster wichtiger Schritt in einer Entwicklung angesehen werden, welche die gesamte Pränataldiagnostik revolutionieren wird. Die invasive Diagnostik, welche nach wie vor mit einer gewissen Abortrate einhergeht, wird zunehmend durch nicht invasive Methoden ersetzt. Die Revolution schreitet rasch voran, was sich daran erkennen lässt, dass der PränaTest® bereits heute nicht nur für Trisomie 21, sondern auch für Trisomie 18 und 13 eingesetzt werden kann. Inzwischen gibt es auf dem Schweizer Markt einen zweiten nicht invasiven Pränataldiagnostiktest, welcher auf einer ähnlichen Technologie beruht. Es ist absehbar, dass diese Entwicklung weiterhin rasant fortschreitet und die Tests nicht nur besser, sondern auch kostengünstiger werden.

Information und nicht direkte Beratung

Gleichzeitig ist es enorm wichtig, dass wir Fachärztinnen und Fachärzte gut über diese neuen Tests und deren Stellenwert im Rahmen der Pränataldiagnostik informiert sind und auch unsere schwangeren Frauen ausführlich informieren können. Die Beratung im Rahmen der Pränataldiagnostik wird komplexer; gleichzeitig müssen wir die Grundregeln beachten, nämlich die nicht

direktive Beratung und das Prinzip, dass die schwangere Frau frei und ohne Druck entscheiden darf und soll, ob sie überhaupt eine Pränataldiagnostik wünscht. Aus der Debatte in den Medien ist ersichtlich, dass das Thema Pränataldiagnostik bei Trisomie 21 und anderen Krankheiten die Gemüter heute immer noch bewegt und damit eine enorme Bedeutung in der Gesellschaft hat. Wir sind angehalten, dieses Thema sorgfältig aufzugreifen und die notwendige Behutsamkeit bei der Einführung der neuen Tests – unter Berücksichtigung von Qualität, insbesondere in der Beratung unserer Schwangeren – zu wahren.

Empfehlungen werden laufend aktualisiert

In der vorliegenden Ausgabe der GYNÄKOLOGIE haben wir die Empfehlungen zum PränaTest® abgedruckt, welche von der Akademie für fetomaternale Medizin der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) gemeinsam mit der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) erarbeitet wurden. Zu beachten ist, dass wir diese Empfehlungen aufgrund der rasanten Entwicklung in der Technologie und deren Kommerzialisierung laufend aktualisieren und entsprechende revidierte Versionen in Zukunft publizieren werden.

Ich wünsche Ihnen bei der Lektüre dieser Ausgabe viel Vergnügen und verbleibe

Ihr

Prof. Dr. med. Daniel Surbek
Mitherausgeber GYNÄKOLOGIE