



NIFTY by GenePlanet steht für Non-Invasive Fetal Trisomy Test. Es ist ein genetischer Screeningtest, den Schwangere ab Ende der 10. Schwangerschaftswoche durchführen können. Der nicht-invasive Pränataltest NIFTY by GenePlanet bewertet das Risiko für Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13, bei einem Fötus in der Entwicklung. Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13 sind die häufigsten Chromosomenanomalien und werden durch zusätzliche Kopien der Chromosomen 21, 18 und 13 verursacht. Der Test ist mit einer Erkennungsrate von mehr als 99% für die Trisomie der Chromosomen 21, 18 und 13 hochempfindlich. Mit dem NIFTY by GenePlanet-Test sind einige zusätzliche Testoptionen verfügbar. Mit dem Test können auch Aneuploidien der Geschlechtschromosomen, Trisomien der Chromosomen 9, 16 und 22, sowie einige Deletions- und Duplikationssyndrome nachgewiesen werden. Aufgrund der begrenzten Datenbank und Referenz kann das Risiko eines falsch positiven/negativen Ergebnisses für diese zusätzlichen Optionen im Vergleich zu T21, T18 und T13 erhöht werden. Nach Wunsch kann der NIFTY by GenePlanet-Test auch Informationen über das Geschlecht des Fötus im Laborergebnis miteinbegreifen.

Der Test beruht auf der Analyse der zellfreien fetalen DNA, die sich im Kreislauf der Mutter befindet. Für die Analyse wird nur 10 ml venöses Blut benötigt. Die gesamte mütterliche und fötale DNA in dieser Probe wird mit einer Kontrollprobe verglichen. Dazu werden fortschrittliche bioinformatische Methoden und DNA-Sequenzierungstechnologie der nächsten Generation (engl. next generation sequencing) verwendet. Der Test ist nicht-invasiv und bringt kein Risiko wie Schwangerschaftsabbruch oder intrauterine Infektionen mit sich.



Eigenschaften und Einschränkungen des Tests

- Der Test dient zur pränatalen Detektion chromosomaler Trisomien 21, 18 und 13. Außerdem können mit dem Test auch andere chromosomale Aneuploidien und genetische Anomalien erkannt werden.
- Trotz der hohen Zuverlässigkeit des NIFTY by GenePlanet-Test für den Nachweis chromosomaler Trisomien (21, 18 und 13) handelt es sich NICHT um einen diagnostischen Test. Das bedeutet, dass eine Möglichkeit für Chromosomenanomalien trotz eines negativen Testergebnisses besteht (dies wird als "falsch-negativ" bezeichnet). Das Testergebnis kann für bestimmte Chromosomenanomalien positiv sein, obwohl diese nicht wirklich anwesend sind (dies wird als "falsch-positiv" bezeichnet). Um eindeutig festzustellen, ob ein Zustand vorliegt, ist ein diagnostisches Verfahren wie eine Amniozentese erforderlich. Im Falle eines Hochrisiko-Ergebnisses, wird es empfohlen, das Ergebnis durch ein Diagnoseverfahren zu bestätigen.
- Die Erkennungsrate für eine Aneuploidie der Geschlechtschromosomen beträgt 95%. Die Analyse kann das Geschlecht des Fötus mit einer Sicherheit von 98% bestimmen. Diese Informationen können nicht zur Diagnose von sexuell übertragbaren Krankheiten oder mit Geschlechtschromosomen verbundenen Krankheiten verwendet werden.
- Der Test eignet sich auch für Zwillings-, Eizellenspende- und IVF-Schwangerschaften. Die Validierung des Tests ist in solchen Fällen noch nicht möglich, da die Anzahl der Aneuploidien in solchen Schwangerschaften begrenzt ist.
- Mögliche Ursachen für falsch positive oder falsch negative Ergebnisse sind Mosaikismus beim Fötus, der Plazenta oder der Mutter (Gemische aus chromosomal normalen und abnormalen Zellen in der Schwangerschaft), eine ausgewogene oder unausgewogene Translokation, Inversion, Duplikation, Deletion, Robertson-Translokation, chromosomale Aneuploidien oder Markerchromosomen bei der Mutter. Bei der oben aufgeführten bekannten mütterlichen Chromosomenanomalien eignet sich die Probe für den NIFTY by GenePlanet-Test nicht. Die Probe kann angenommen werden, wenn sich die Mutter von einem metastasierten Krebs erholt hat und keine Tumor-DNA mehr im Blut vorhanden ist.
- Die Zuverlässigkeit des Tests kann auch durch eine niedermolekulare Heparintherapie beeinflusst werden (engl. Low Molecular Weight Heparin – LMWH). Falls der Patient eine Heparintherapie durchführt, empfehlen wir, **mindestens 24 Stunden nach der letzten Therapiedosis eine Blutprobe zu entnehmen.**
- Für die Patientinnen, die innerhalb eines Jahres vor dem Testdatum eine Bluttransfusion oder eine Stammzelltherapie erhalten haben, ist der NIFTY by GenePlanet-Test nicht geeignet. Wenn sich die Mutter einer Transplantation unterzogen, ist die Probe für den NIFTY by GenePlanet-Test nicht geeignet.
- In Fällen eines „verschwindenden Zwillingsyndroms“ können die Proben nur akzeptiert werden, wenn das Syndrom vor der 8. Schwangerschaftswoche und mindestens 8 Wochen nach seiner Entdeckung festgestellt wurde.
- Bei einer zellulären Immuntherapie, bei der exogene DNA eingeführt wird, einer Serumalbumintherapie, einer Interferontherapie oder einer Immunglobulintherapie müssen mindestens vier Wochen nach der letzten akzeptierten Therapie verlaufen, bevor die Blutprobe entnommen wird. Der Test ist für mehr als 2 Föten nicht geeignet.
- Es wird dringend empfohlen, den NIFTY by GenePlanet-Test zwischen der 10. und 24. Schwangerschaftswoche durchzuführen. Wenn sich die Patientin nach 24 Schwangerschaftswochen für eine Untersuchung entscheidet, ist sie selbst für alle weiteren Maßnahmen nach dem NIFTY by GenePlanet-Testergebnis verantwortlich. Wenn Sie eine Probe einreichen, empfehlen wir Ihnen, genaue Angaben zum Gestationsalter des Fötus zu machen.
- Vor dem Testen sollten Sie sich an einen qualifizierten Gesundheitsdienstleister wenden, um zu erfahren, ob eine der oben genannten Bedingungen für Sie gilt, und/oder Ihren Arzt informieren, wenn Sie bereits wissen, dass eine der oben genannten Bedingungen für Sie gilt. Testergebnisse sollten immer im Zusammenhang mit anderen klinischen und familiären Informationen interpretiert werden.
- Wenn der Patient einen BMI > 40 hat, kann die Ausfallrate des NIFTY by GenePlanet-Tests aufgrund einer geringeren Fetalfraktion erhöht werden.
- Eine fetale Fraktion unter 3,5% führt zum Versagen der Analyse, und es kann kein offizielles Ergebnis vorgelegt werden. **Offizielle Ergebnisse mit einer Fetalen Fraktion von 3,5% oder höher haben die angegebene Spezifität und Sensitivität.***
- Die NIFTY by GenePlanet-Testergebnisse schließen das Vorhandensein aller Anomalien der Chromosomen und Geburtsfehler nicht aus. Mit dem Test können wir auch nicht alle Anomalien feststellen, die durch chromosomale Polyplodie (Triploid, Tetraploid usw.), chromosomal ausgeglichene Translokation, Inversion, Ring, UPD, monogene/polygene Erkrankungen usw. verursacht werden. Dieser Test kann die chromosomalen Erkrankungen des Fötus-Mosaiks nicht ausschließen.



Testergebnisse

- Ihre Testergebnisse werden in der Regel innerhalb von 10 Arbeitstagen an den Arzt geschickt, bei dem Sie den NIFTY by GenePlanet-Test bestellt haben. Bei rund 2,5% der erhaltenen Proben kann das Blut die Qualitätskontrolle der Poliklinika Breyer oder BGI, wegen verschiedenen Ursachen nicht bestehen, z. B. Probenzustände oder experimenteller Fortschritt. In diesem Fall muss die Probe erneut analysiert werden, und es kann zu geringfügigen Verzögerungen beim Erhalt des Berichts kommen.
- Low risk (Niedriges Risiko) bedeutet, dass eine extrem niedrige Wahrscheinlichkeit einer numerischen Chromosomenaberration besteht. Das Ergebnis wird bei Einlingsschwangerschaften als Risikoberechnung dargestellt. Bei Zwillingschwangerschaften erhalten Sie die Information: „Niedriges Risiko“ bzw. „keine Detektion“.
- High risk (Hohes Risiko) bedeutet, dass eine hohe Wahrscheinlichkeit für das Vorhandensein von den analysierten Anomalien besteht. Das Ergebnis wird bei Einlingsschwangerschaften als Risikoberechnung dargestellt. Bei Zwillingschwangerschaften erhalten Sie die Information: „Hohes Risiko“ bzw. „Detektion“. Der NIFTY by GenePlanet-Test ist kein diagnostischer Test, daher müssen Hochrisiko-Ergebnisse mit einem diagnostischen Analyseverfahren bestätigt werden.
- In seltenen Fällen (2,18%* aller eingegangenen Proben) kann es vorkommen, dass nicht genügend Daten für die Bioinformatikanalyse vorhanden sind und eine neue Probennachforderung gemacht werden muss. Das bedeutet, dass eine neue Blutprobe an das Labor geschickt werden muss.
- Sollte trotz Probennachforderung die Analyse erfolglos sein (0,069 % der Fälle), hat die Patientin Anspruch auf eine Geldrückgabe.
- Vor Durchführung des NIFTY by GenePlanet-Tests empfehlen wir eine ärztliche Beratung beim behandelnden Arzt. Ihr Arzt wird Sie über alle Eigenschaften, Einschränkungen und Risiken informieren, die mit dem Test verbunden sind. Ihr Arzt kann Ihnen auch weitere Informationen über Chromosomenanomalien geben, die mit diesem Test analysiert werden. Machen Sie keine Entscheidungen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind, ohne vorheriger Rücksprache mit Ihrem Arzt.

Syndrome

Trisomie 21 (Down-Syndrom)	Sensitivitätsrate 99,02%*
Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)	
Trisomie 13 (Patau-Syndrom)	

Aneuploidien der Geschlechtschromosomen

Turner-Syndrom (Monosomie X)	Sensitivitätsrate 95%**
Klinefelter-Syndrom (XXY)	
Triple-X-Syndrom (XXX)	
Jacobs-Syndrom (XYY)	

Trisomien

Trisomie 9	Sensitivitätsrate ist noch nicht validiert
Trisomie 16	
Trisomie 22	

Deletionen und Duplikationen

Alle 60 Syndrome sind unten angeführt	Sensitivitätsrate ist noch nicht validiert
---------------------------------------	---

Geschlechterkennung

Junge/Mädchen/Y-Chromosom	Sensitivitätsrate 98%**
---------------------------	----------------------------

* Non-Invasive Prenatal Testing For Trisomy 21, 18 and 13 – Clinical Experience from 146,958 Pregnancies, Wei Wang et al, Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology

** Figure quoted based off internal data of total samples processed worldwide (around 450,000), end of 2014

Deletionen und Duplikationen

- Alpha-Thalassämie-Geistige Retardierung-Syndrom
- Androgeninsensitivitätssyndrom (AIS)
- Angelman-Syndrom/Prader-Willi-Syndrom
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS)
- Branchiootorenales Dysplasie-Syndrom (BOR)/Melnick-Fraser-Syndrom
- Katzenaugen-Syndrom (CES)
- Chromosom 10q Deletionssyndrom
- Chromosom 10q22.3-q23.31 Mikrodeletionssyndrom
- Chromosom 18p Deletionssyndrom
- Chromosom 18q Deletionssyndrom
- Cornelia de Lange-Syndrom (CDLS)
- Cowden-Syndrom (CD)
- Cri du Chat (5p Deletion) Syndrom
- Dandy-Walker-Syndrom (DWS)
- DiGeorge-Syndrom Typ 2 (DG52)
- Distale Arthrogryposis Typ 2B (DA2B)
- Duchenne und Becker Muskeldystrophie (DMD/BMD)
- Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom (DMC)
- Feingold-Syndrom
- Holoprosenzephalie Typ 1 (HPE1)
- Holoprosenzephalie Typ 4 (HPE4)
- Holoprosenzephalie Typ 6 (HPE6)
- Jacobsen-Syndrom
- Langer-Giedion-Syndrom (LGS)
- Leukodystrophie mit 11q14.2-q14.3
- Mentale Retardierung, X-verbundener Wachstumshormonmangel (MRGH)
- Mikrophthalmie, syndromischer Typ 6, Hypophysenhypoplasie
- Mikrophthalmie mit linearen Hautdefekten
- Monosomie 9p-Syndrom
- Orofaciodigitales Syndrom
- Panhypopituitarismus, X-verknüpfes
- Potocki-Lupski-Syndrom (17p11.2 Duplikationssyndrom)
- Prader-Willi-ähnliches Syndrom (SIM1-Syndrom)
- Rieger-Syndrom Typ 1 (RIEG1)
- Saethre-Chotzen-Syndrom (SCS)
- Sensori-neurale Taubheit und männliche Unfruchtbarkeit
- Smith-Magenis-Syndrom
- Split-Hand/Fuß-Malformation Typ 3 (SHFM3)
- Split-Hand/Fuß-Malformation Typ 5 (SHFM5)
- Syndrom Zwerchfellhernie, angeboren (HCD/DIH)
- Trichorhinophalangeales Syndrom Typ I (TRPS1)
- Van-der-Woude-Syndrom (VWS)
- WAGR-Syndrom und Aniridie II
- Wilms-Tumor 1 (WT1)
- X-linked lymphoproliferative Syndrome (XLP)
- Xp11.22-p11.23 Mikroduplikationssyndrom
- 1p36 Mikrodeletionssyndrom
- 1q41-q42 Mikrodeletionssyndrom
- 2q33.1 Deletionssyndrom/Glassyndrome
- 5q21.1-q31.2 Deletions-syndrom
- 8p23.1 Deletionssyndrom
- 8p23.1 Duplikati-onssyndrom
- 11q11-q13.3 Duplikationssyndrom
- 12q14 Mikrodeletionssyndrom
- 14q11-q22 Deletionssyndrom
- 15q26 Overgrowth Syndrom
- 16p11.2-p12.2 Microdeletionssyndrom
- 16p11.2-p12.2 Microduplication Syndrome
- 17q21.31 Deletionssyndrom
- 17q21.31 Duplikationssyndrom



Mit meiner Unterschrift stimme ich zu, dass:

- Ich bestätige, dass ich die Eigenschaften und Einschränkungen des NIFTY by GenePlanet-Tests, die auf der ersten Seite dieses Dokuments aufgeführt sind, gelesen und verstanden habe.
- Ich verstehe, dass mir Geschlechtsinformationen auf der Grundlage meiner Anfrage und gemäß der Vereinbarung mit dem Gynäkologen, der den NIFTY by GenePlanet-Test durchgeführt hat, zur Verfügung gestellt werden.
- Mein Arzt hat mir erklärt, welche Krankheiten dieser Test erkennt und ihren genetischen Hintergrund. Mir wurde auch erklärt, was der Zweck und Umfang des Tests ist. Ich habe verstanden, was die Risiken und Einschränkungen sind, die mit dem Test in Verbindung stehen.
- Ich verstehe, dass dieser Test keine endgültige Diagnose liefern soll, und im Falle eines positiven Ergebnisses, nicht als alleiniger Beweis für eine diagnostische Schlussfolgerung herangezogen werden sollte.
- Ich verstehe, dass die Genauigkeit des NIFTY by GenePlanet-Tests nicht 100 % beträgt und das aufgrund biologischer und technischer Einschränkungen, die Möglichkeit auf ein falsch-positives oder falsch-negatives Testergebnis besteht.
- Ich verstehe, dass das Testergebnis die Möglichkeit anderer genetischer Anomalien nicht ausschließt, die nicht mit dem NIFTY by GenePlanet-Test getestet werden.
- Ich verstehe, dass die Ergebnisse des NIFTY by GenePlanet-Tests keine Diagnose oder Bestätigung dafür sind, dass der Fötus eine (oder keine) chromosomale Aneuploidie hat, aber, dass mir die Ergebnisse eine Einschätzung des Risikos genetischer Anomalien beim Fötus geben.
- Ich verstehe, dass bei einem BMI > 40 die Wahrscheinlichkeit eines Versagens der Analyse, aufgrund eines niedrigeren fetalen Anteils, höher ist.
- Während der Konsultation vor dem Test und vor dem Unterzeichnen dieser Einverständniserklärung, hatte ich genügend Zeit und Gelegenheit, Antworten auf alle meine Fragen zum NIFTY by GenePlanet-Test zu erhalten. Ich verstehe alle Informationen.
- Ich bestätige, dass ich den unten angeführten Arzt alle relevanten Informationen meiner Schwangerschaft und über bereits durchgeführte Screening- oder Diagnosetests informiert habe. Ich verstehe es und stimme zu, dass mich mein zuständiger Arzt in Bezug auf Informationen über meine Schwangerschaft kontaktieren kann.
- Ich bin damit einverstanden, dass mir meine Testergebnisse an den unterzeichnenden Gesundheitsdienstleister, oder seine Geschäftsstelle, an eine von Ihnen angegebene Adresse gesendet werden. Aufgrund der Komplexität von DNA-basierten Tests und der wichtigen Auswirkungen der Testergebnisse, ist mir bekannt, dass meine Ergebnisse von meinem Gesundheitsdienstleister gemeldet werden und dass ich mich mit meinem Gesundheitsdienstleister in Verbindung setzen sollte, um die Testergebnisse zu erhalten.
- Ich bestätige, dass ich weiß, dass sich mein Arzt wegen der Ergebnisse mit einem hohem Risiko mit mir in Verbindung setzen kann.
- Ich bestätige, dass mein Arzt im Hinblick auf eine kontinuierliche Verbesserung und weitere Validierung des NIFTY by GenePlanet Tests, Informationen über das Ergebnis von weiteren Untersuchungen (z.B. Invasive Testmethoden wie Amniozentese) im Falle eines hoch-Risiko Ergebnisses und ggf. weitere Informationen, die nicht mit den NIFTY by GenePlanet Testergebnissen übereinstimmen, an GenePlanet übermitteln kann.
- Ich bestätige, dass ich GenePlanet Datenschutz sorgfältig gelesen habe und mir meine Rechte unter diesen Richtlinien voll bewusst sind. (<https://niftytest.at>)
- Ich verstehe, dass die Bedingung für das Erhalten der Ergebnisse, die Zahlung des Tests ist.
- Ich bestätige, dass ich voll geschäftsfähig bin (in der Lage bin, Verträge abzuschließen). Falls nicht, wird diese Erklärung in meinem Namen von einem gesetzlichen Vertreter unterzeichnet.
- Mir ist bewusst, dass bei der Auswahl von NIFTY by GenePlanet-Basic, -Standard oder -Twins das Risiko, für die in den jeweiligen Testpaketen enthaltenen Chromosomenanomalien, festgestellt werden.
- Ich verstehe, dass bezüglich der Aneuploidien der Geschlechtschromosomen nur die Zustände X0, XXY, XXX, XYY berichtet werden.

Neben den, auf der ersten Seite aufgeführten Chromosomenaberrationen, können bei der Analyse weitere chromosomale Veränderungen festgestellt werden, die als Zufallsbefunde auf den Testergebnissen des NIFTY by GenePlanet Plus aufgeführt werden ("Incidental Findings"). Zufallsbefunde sind nicht zwangsläufig der Grund, weshalb Sie sich entschieden haben den Test durchzuführen und sie wurden Ihnen zuvor auch nicht vorgestellt und erklärt. Ich bin mir bewusst, dass die Zuverlässigkeit des Tests für Zufallsbefunde durch eine begrenzte Anzahl von Studien reduziert wird. Das bedeutet, dass erhöhtes Risiko für falsch-positive und falsch-negative Ergebnisse besteht.

JA NEIN **Im Falle eines NIFTY by GenePlanet Plus-Tests möchte ich auch Informationen zu genetischen Ergebnissen erhalten, die nicht unbedingt mit dem spezifischen Grund zusammenhängen, aus dem mein Arzt den Test bestellt hat. ****

Wenn Sie damit einverstanden sind, markieren Sie JA**

Nicht verwendetes Testmaterial kann einen wichtigen Beitrag zum Fortschritt der Erforschung biologischer Mechanismen und damit verbundener Krankheitszustände zufügen. Nicht verwendetes Testmaterial kann auch ein wichtiger Beitrag zu der Überprüfung und Qualitätssicherung des Labors sein. Ich bin damit einverstanden, dass das Labor anonymisiertes ungenutztes Testmaterial für die Zwecke der Qualitätssicherung und Überprüfung der Ergebnisse auch nach dem Abschluss der Analyse speichern kann. Ich bin damit einverstanden, dass das Labor anonymisiertes unbenutztes Testmaterial für die Zwecke der Verbesserung der Diagnose und Behandlung von genetischen Krankheiten speichern kann.

JA NEIN Wenn Sie damit einverstanden sind, markieren Sie JA**

Ich bin damit einverstanden, dass die Gesundheitseinrichtung und/oder das Labor meine klinischen Daten und Testergebnisse für Zwecke der Qualitätssicherung, der Forschung und der Evaluierung der Dienstleistung nutzen kann. Ich stimme zu, dass die anonymisierten Ergebnisse meines Tests in einer statistischen Datenbank gespeichert werden können, um die Diagnose genetischer Anomalien und Krankheiten bei anderen Patientinnen zu erforschen und zu verbessern. Ich verstehe, dass in allen Analysen die Daten meiner Identität verdeckt werden und mein Name in keinem Bericht veröffentlicht wird, falls Poliklinika Breyer, BGI oder Geneplanet beabsichtigen, die Informationen für Berichte oder Veröffentlichungen zu verwenden. Ich bin damit einverstanden, dass meine, in einer Datenbank gespeicherten anonymisierten Daten den Ärzten, Wissenschaftlern und Forschern zur Verfügung gestellt werden können. Ich verstehe, dass meine Ablehnung mein Recht, den Test zu erhalten, nicht beeinflusst.

JA NEIN Wenn Sie damit einverstanden sind, markieren Sie JA**

Mit meiner Unterschrift erkläre ich mich damit einverstanden, dass die Blutprobe und meine personenbezogenen Daten an Poliklinik Breyer in Zagreb* gesendet werden, und erkläre mich damit einverstanden, dass Poliklinik Breyer eine genetische Analyse meiner Blutprobe durchführt. Ich kann meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise widerrufen und habe das Recht, die Testergebnisse nicht zu erfahren (das Recht, nicht zu wissen).

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass ich das Laborergebnis nicht zur Geschlechtsauswahl verwenden werde.

Ich verstehe, dass ich das Recht habe, meine persönlichen Daten zu prüfen, zu kopieren, zu ergänzen, zu korrigieren und zu löschen. Ich kann dies tun, indem ich einen schriftlichen Antrag an den Arzt stelle. Ich bin mir bewusst, dass ich jederzeit vor Erhaltung der Testergebnisse, die Unterbrechung des Tests und die Vernichtung von nicht anonymisiertem biologischem Material und aller mit diesem Test verbundenen Daten beantragen kann. Ich verstehe, dass die Zerstörung von Ergebnissen und Testmaterial nach Anonymisierung nicht mehr möglich ist.

Sowohl die Patientin als auch der Arzt bestätigen, dass die obigen Inhalte wirklich zum Ausdruck gebracht werden; Der Arzt hat die Verpflichtung erfüllt, den Testumfang, die Einschränkungen und die Anforderungen mitzuteilen. Die Patientin hat das Recht auf volles Verständnis und die Auswahl.

Vor- und Nachname der Patientin / Erziehungsberechtigten

Unterschrift der Patientin / Erziehungsberechtigten

Vor- und Nachname des behandelnden Arztes

Unterschrift des Arztes