

Preise und durchschnittliche Dauer bis zum Ergebnis

	SSW*	Analyse-Dauer	Preis ca.	Kassenleistung
Fetale DNA aus mütterlichem Blut	12-33	Ca. 2 Wochen bei 1-5% kein Ergebnis	700-1'350 CHF	nein
Ersttrimesterbluttest für Trisomien	12-14	1 Woche	<150 CHF	Häufig
Chromosomenanalyse aus Chorionbiopsie (CVS) einschliesslich molekulare Chromosomenanalyse	12-14	Trisomien 2 Tage Sonstige 2 Wochen	1'200 CHF	bei Indikation
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser (AC)	15-38	Trisomie-Schnelltest 2 Tage Sonstige 2 Wochen	250-365 CHF 750 CHF	bei Indikation bei Indikation
Hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse aus CVS oder AC	12-38	1-2 Wochen aus CVS 1-4 Wochen aus AC	2'800 CHF	bei Indikation
Noonan-Syndrom-Mutationscreening	AC oder CVS	<1 Woche für Hauptgen 2-3 Wochen für seltene Gene	1'290-2'560 CHF	Indikation wird unterschiedlich bewertet
CF-Screening	AC oder CVS	1 Woche	500 CHF	bei Indikation
Ultraschall	Mehrfach	sofort	variabel	bei Indikation

* Schwangerschaftsabbruch nach der 22.-24. SSW ethisch sehr problematisch
CF: Mukoviszidose; schwere chronische Lungen- und Bauchspeicheldrüsenerkrankung

Prof. Dr. med. Anita Rauch
Direktorin
Institut für Medizinische Genetik
Universität Zürich
Wagistrasse 12
8952 Schlieren (Zürich)
Telefon 044 556 3300
Fax 044 556 3301
Email: info@medgen.uzh.ch
Internet: www.medgen.uzh.ch

Prof. Dr. med. Roland Zimmermann
Direktor
Klinik für Geburtshilfe
UniversitätsSpital Zürich
Frauenklinikstrasse 10
8091 Zürich
Telefon 044 255 5101
Fax 044 255 4448
Email: geb@usz.ch
Internet: www.geburtshilfe.usz.ch

Weitere Informationen unter:



Universität
Zürich^{UZH}

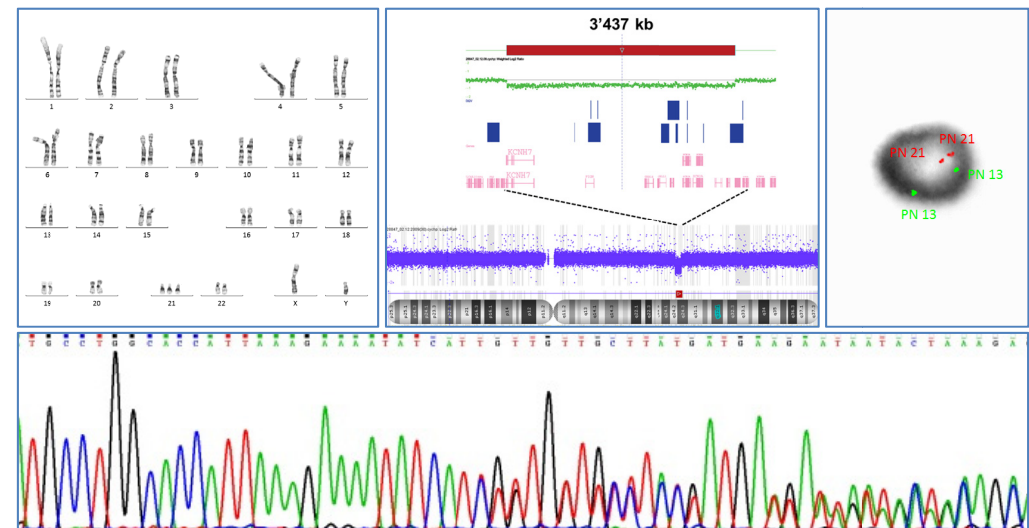
Institut für Medizinische Genetik

Klinik für
Geburtshilfe

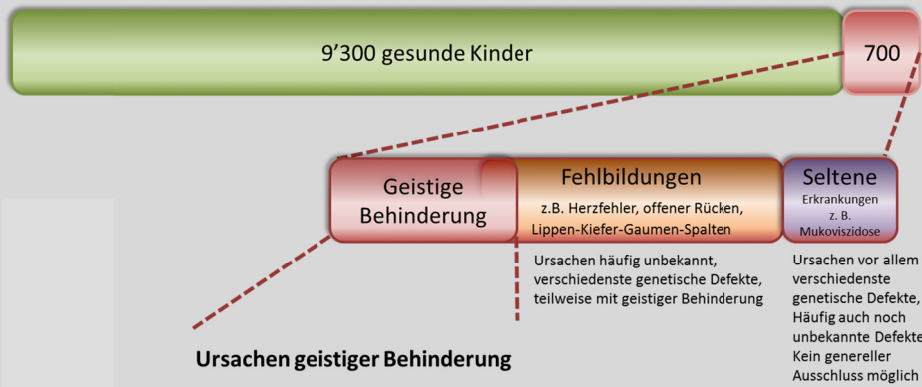


UniversitätsSpital
Zürich

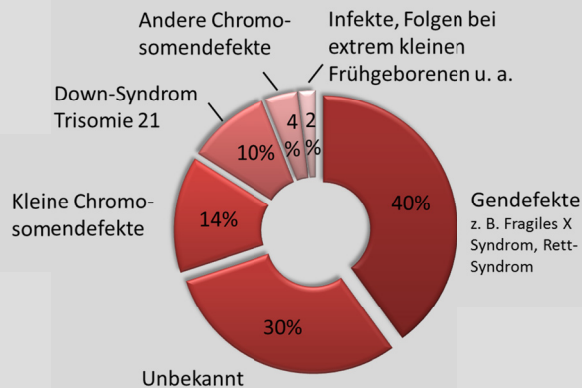
Informationen zur vorgeburtlichen Diagnostik Update 2014



Ungefähre Häufigkeit von angeborenen Erkrankungen bei Kindern pro 10'000 Geburten



Ursachen geistiger Behinderung



Sicherheit mit der die verschiedenen Defekte mit dem jeweiligen Test nachgewiesen werden können und Abortrisiko durch die Untersuchung:

	Trisomie 21	Trisomie 13 und 18	Andere Chromosomen-defekte	Kleine Chromosomen-defekte	Gendefekte und Syndrome	Isolierte Fehlbildungen	Falsch Positiv*	Abort Risiko [%]
Chorionbiopsie	100% ¹	100% ¹	>99%	>99%	Bei konkretem Verdacht	0%	0% ²	0,5-1
Fruchtwasserpunktion	100% ¹	100% ¹	>99%	(>99%) ³	Bei konkretem Verdacht	0%	0% ²	<0,5
Fetale DNA aus Blut der Schwangeren	>98%	>90%	teilweise möglich	teilweise möglich	0%	0%	T21 7% Sonst. bis >60%	0
Ersttrimesterrisikotest	90%	40%	selten	selten	0%	0%	variabel	0
Ultraschall	60%	80%	20%	5%	5-10%	70%	variabel	0

¹ Bezogen auf klassische, komplette Trisomien, ² 1:20'000 (Möglichkeit extremer Mosaikverteilung), *Wahrscheinlichkeit, dass ein auffälliger Befund falsch ist; ³Nur bei Anwendung der molekularen Chromosomenanalyse auf speziellen Wunsch oder Indikation mit Extrakosten

Entscheidungshilfe vorgeburtliche Diagnostik

- **Angeborene oder seltene Erkrankung oder Behinderung in der Familie**
 - genetische Abklärung falls möglich im Vorfeld einer Schwangerschaft (genetische Sprechstunde und Beratung)
 - bei Identifizierung des krankheitsverursachenden genetischen Defektes diesbezüglich gezielte vorgeburtliche Diagnostik aus Chorionzotten oder Fruchtwasser möglich (ab Risiko von 1:380 Kassenpflichtleistung)
- **Blutsverwandtschaft des Paares oder Ashkenazy-jüdische Abstammung**
 - Genetische Beratung und allenfalls Screening der Eltern auf Anlageträgerschaft bezüglich häufiger rezessiver Mutationen
 - Fehlbildungultraschall
- **Unauffällige Familiengeschichte**
 - Auf Wunsch Nackentransparenzmessung und/oder Ersttrimesterrisikotest und/oder DNA-Trisomie-Test an Blut der Schwangeren*
 - Bei primär hohem Sicherheitsbedürfnis Chromosomenanalyse aus Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasser (Kassenpflichtleistung ab Schwangerenalter von 35 Jahren oder Risiko von mindestens 1:380) und Fehlbildungultraschall
 - Auf Wunsch molekulare Chromosomenanalyse („Array-CGH“) zur Detektion kleiner Chromosomendefekte aus Fruchtwasser (aus Chorionzotten bei uns Standard mit einer Auflösung von ca. 1 Mb)
 - Auf Wunsch Screening auf Mukoviszidose (Häufigkeit ca. 1:2500) am Blut der Schwangeren oder in der Chorionzottenbiopsie oder im Fruchtwasser
- **Schwangere jeden Alters bei erhöhter Nackentransparenz oder anderen Ultraschallanomalien**
 - Hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder Fruchtwasser (0,1 Mb Auflösung zur Detektion kleinster Chromosomenveränderungen, bei Indikation Kassenleistung)
 - Mutationsscreening bezüglich Noonan-Syndrom und verwandter Erkrankungen bei erhöhter Nackentransparenz über 3 mm (teilweise Kassenleistung)
- **Im Ultraschall konkreter Verdacht auf monogene Erkrankung, z. B. Thanatophore Dysplasie**
 - Gezielte Genanalyse aus Chorionzotten oder Fruchtwasser (Kassenleistung falls Erkrankung auf Analysenliste oder auf Antrag)

* bei abnormem Befund Bestätigung durch Chorionzotten- oder Fruchtwasser-Analyse zur Diagnosesicherung notwendig