



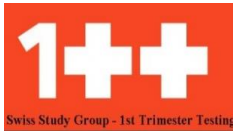
Guidelines Firsttrimesterscreening of Swiss Study Group 1st Trimester Testing (CH-1TT)

CH-1TT consisting of representatives of medical laboratories, of gynaecologists and of medical geneticists.

Firsttrimestertest (1.-TT)

Der Ersttrimester-Test ist eine pränatale Risikoabklärung für die Trisomien 21, 13 und 18. Er besteht aus der Messung der fetalen Nackentransparenz durch Ultraschall und der beiden Laborparameter pregnancy-associated plasmaprotein-A (PAPP-A) und freie Beta-Untereinheit des humanen Choriongonadotropins (fB-hCG) im mütterlichen Blut, welche mit einer Vielzahl weiterer klinischer Parameter bioinformatisch ausgewertet werden.

1. Alle Laboratorien, welche den Ersttrimester-Test durchführen, müssen dafür von der CH-1TT zertifiziert sein.
2. Die Zertifizierung erfolgt durch die Auditgruppe (Vertreter der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe (SGUMGG) und der CH-1TT gemäss Punkte 4 – 9).
3. Die Laborleitung verfügt über einen FAMH-Titel der Fachgebiete Klinische Chemie, Klinische Immunologie oder Medizinische Genetik oder eine vom Eidgenössischen Departement des Innern (EDI) als gleichwertig anerkannte Weiterbildung.
4. Die biochemischen Messungen müssen auf einem analytischen Gerät durchgeführt werden, welches durch die Fetal Medicine Foundation (FMF) London zertifiziert ist.
5. Die Risikokalkulation erfolgt durch eine Software, welche von der CH-1TT freigegeben ist.
6. Die Laboratorien müssen regelmässig an der externen Qualitätskontrolle für den Ersttrimester-Test (UK-NEQAS, www.ukneqas.org.uk) teilnehmen. Die Überprüfung erfolgt durch die Auditgruppe.
7. Um die Qualität sicherzustellen, muss das Labor mindestens 300 Analysen pro Jahr durchführen und für die Einhaltung der korrekten Präanalytik Sorge tragen.
8. Die gemessenen biochemischen Werte und die Risikoberechnung werden dem Arzt innerhalb von zwei Arbeitstagen übermittelt.
9. Die Laboratorien erfragen die anamnestischen Informationen und Ultraschallangaben mittels einem standardisierten Formular.
10. Die Laboratorien übermitteln die Resultate in standardisierter Form (siehe Anhang 1.-TT).
11. Die Zertifizierung eines Labors ist für zwei Jahre gültig. Die Re-Zertifizierung erfolgt durch die CH-1TT.
12. Die Laboratorien unterstützen die periodisch durchgeführte Datensammlung durch die CH-1TT.
13. Eine Liste der zertifizierten Laboratorien ist auf der Internetseite der SGUMGG aufgeschaltet (www.sgumgg.ch).



Swiss Study Group - 1st Trimester Testing

(founded 03.06.1999; section NIPT founded 25.06.2015)

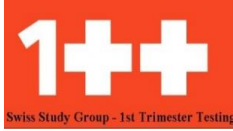
(version 3.1; 02.02.2018)

Non-Invasive Prenatal Test (NIPT)

NIPT is a prenatal non-invasive genetic test which aims at detecting the common fetal trisomies (21, 13 and 18) using cffDNA from maternal blood.

Other chromosomal anomalies (gonosomal and other autosomal aneuploidies, microdeletions / duplications) are technically detectable and included by some providers but they are not the object in the official list of analysis (AL) of the BAG.

1. All laboratories offering NIPT are obliged to have the official permission of the BAG for genetic testing (GUMV).
2. A working report as well as a certificate about participation in an external quality control has to be sent to the BAG every year (GUMV).
3. The NIPT procedure is subject to the legal requirements of genetic testing (GUMG), including the need for genetic counselling and a signed informed consent prior to testing.
4. Laboratories deliver the results of NIPT in a standardized format (see appendix NIPT).
5. Agreement of laboratories with periodically performed data collection by CH-1TT.
6. A list with all Swiss laboratories offering NIPT is published on the webpage of SGUMGG(www.sgumgg.ch).



Swiss Study Group - 1st Trimester Testing

(founded 03.06.1999; section NIPT founded 25.06.2015)

(version 3.1; 02.02.2018)

appendix 1.-TT:

Minimaler Inhalt des Ersttrimestertest-Auftragsformulars und -befundes: Version 2.0 (12/2014)

1. Blutentnahme-Datum
2. Patientin: Name und Vorname, Geburtsdatum
3. Verschreibender Arzt: Name und Vorname, Adresse
4. Gewicht der Patientin
5. Vorgängige T21-, T13- oder T18-Schwangerschaften
6. Diabetes
7. Rauchgewohnheit
8. Ethnizität
9. Bei IVF-Schwangerschaft: IVF-Daten, ggf. Geburtsdatum der Eizellspenderin
10. Datum der Ultraschall-Messungen
11. Name des Ultraschall-Arztes
12. NT in mm
13. SSL in mm
14. Gestationsalter bei der Blutentnahme (gemäss SSL)
15. Anzahl Feten
16. Bei Zwillings-Schwangerschaft Angabe der Chorionizität
17. Konzentration des fB-hCG und MoM bzw. DoE
18. Konzentration des PAPP-A und MoM bzw. DoE
19. Hintergrundrisiko für eine T21-Schwangerschaft
20. Kombiniertes für Risiko einer T21-Schwangerschaft
21. Kombiniertes Risiko einer T13/18-Schwangerschaft
22. Name der zur Risikokalkulation eingesetzten Software, inkl. Versions-Nummer
23. Befundinterpretation

Richtlinien zum Untersuchungsgut:

Oben aufgeführte anamnestische Angaben müssen auf dem Auftragsformular erfragt werden. Die präanalytischen Informationen müssen dem Arzt entweder auf dem Auftragsformular oder in einem gesonderten Dokument zur Verfügung gestellt werden.



Swiss Study Group - 1st Trimester Testing

(founded 03.06.1999; section NIPT founded 25.06.2015)

(version 3.1; 02.02.2018)

appendix NIPT:

Minimal content of NIPT report

(see: www.sgmng.ch (Best Practice Guidelines on Reporting in Molecular Genetic Diagnostic Laboratories in CH))

1. name of laboratory (contact)
2. name of patient, date of birth (sample identifier)
3. date of report
4. date of sampling
5. material
6. name of prescribing doctor, address
7. indication for test
8. technical details, sensitivity, methods, limits
9. fetal fraction (%)
10. result / interpretation in context with indication
11. remarks (e.g. requirement for genetic counselling, confirmation by invasive method)
12. signature

Minimal content of NIPT order form

1. name of laboratory (contact)
2. name of patient, date of birth
3. name of prescribing doctor, address
4. date of sampling
5. indication for test
6. clinical history:
 - a. weight, height of patient
 - b. previous pregnancies with trisomy 21, 13, 18
 - c. other abnormal pregnancies
 - d. (IVF: date of IVF, egg donor (age))
7. ultrasound data:
 - a. date
 - b. CRL, NT (mm)
 - c. number of fetuses
 - d. gestational age
 - e. normal / abnormal
8. 1.-TT data (risk for T21, risk for T13/18), if available
9. informed consent signed by patient
10. order signed by medical doctor