

Die Blutuntersuchung im Rahmen des NIPT (cf-DNA-Diagnostik, z.B. Veracity-Test, Harmony-Test, Praena-Test)

Das Ergebnis des nicht-invasiven Pränatal-Tests (NIPT, Veracity®, Harmony®-Test, PraenaTest® etc) und seine Grenzen

Während der Schwangerschaft gehen aus der Plazenta (Mutterkuchen) ständig geringe Mengen der Erbsubstanz (DNA) ins mütterliche Blut über. Diese Bruchstücke werden isoliert, ihrer Herkunft nach sortiert und gezählt. Findet man einen normal hohen Anteil, so ist die Wahrscheinlichkeit für die betreffende Chromosomenstörung gering. Ein jedoch über eine bestimmte Grenze hinaus erhöhter Anteil dieser DNA-Bruchstücke weist dann auf ein drittes Chromosom (Trisomie) hin.

Durch den NIPT wird das Vorhandensein einer Trisomie 21, 13 oder 18 (das Chromosom ist in den Körperzellen nicht zweimal (Normalbefund), sondern dreimal vorhanden) oder Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (z. B. Klinefelter-Syndrom) untersucht.

Andere Chromosomenstörungen als die genannten werden durch die NIPT derzeit nicht erfasst, so dass hierzu aufgrund des Testergebnisses keinerlei Aussagen gemacht werden können. Auch sollten Sie wissen, dass es seltene Formen von Trisomien gibt, die durch diesen Test nicht sicher erkannt werden können. Hierbei handelt es sich um Chromosomenanomalien, bei denen nur Teile des Chromosoms dreimal statt zweimal vorliegen oder aber, wenn nur Teile des kindlichen Körpers das Chromosom in dreifacher Ausfertigung aufweisen.

Da der Test also

- prinzipiell nicht alle Chromosomenstörungen erfasst
- Fragmente der Erbsubstanz testet, die aus dem Mutterkuchen, jedoch nicht vom Kind selbst stammen
- ein Laborverfahren darstellt, welches nicht den vollständigen Chromosomensatz, sondern vervielfältigte DNA-Fragmente (d.h. nur Teile der fetalen Erbsubstanz) untersucht

kann dieses Bestimmungsverfahren eine Chromosomenstörung weder mit 100%iger Sicherheit erkennen noch mit 100%iger Sicherheit ausschließen. Es kann also – wenngleich selten – passieren, dass z. B. ein Down-Syndrom nicht erkannt wird (falsch-negativ) oder aber fälschlicherweise ein Down-Syndrom ausgewiesen wird, obwohl der Fetus in Wirklichkeit nicht betroffen ist (falsch-positiv).

Die **Falsch-positiv-Rate** liegt bei ca. 0,1% (es wird fälschlicherweise ein z. B. Down-Syndrom ausgewiesen, obwohl der Fetus in Wirklichkeit nicht betroffen ist).

In seltenen Fällen (frühe SSW, hoher BMI) kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig werden, den Test zu wiederholen und dazu ggf. auch eine neue Blutprobe anzufordern. Dies sagt nichts über die Gesundheit des Kindes aus. Im Rahmen einer gestörten Zwillingsschwangerschaft (Versterben eines Zwillings in sehr frühen Wochen) darf der Test nicht durchgeführt werden.

Empfehlung: Der NIPT erfordert eine qualifizierte Ultraschall-Untersuchung, idealerweise vor der Blutabnahme und nach der 12 SSW.

Denn

- Hochrisiko-Schwangerschaften für die spätere Entwicklung einer Präeklampsie könnten ohne Ersttrimesterscreening unerkannt bleiben
- 90 Prozent der fetalen oder kindlichen Fehlbildungen sind gar nicht chromosomalen Ursprungs

- Bei sonografisch nachgewiesenen Fehlbildungen oder erhöhter Nackentransparenz ist die diagnostische Punktion (CVS oder Amniozentese) Mittel der Wahl, um Chromosomenstörungen erkennen zu können und um einen unnötigen Zeitverlust bis zur endgültigen Diagnose zu vermeiden.

Ein ergebnisloser NIPT ist ein abklärungsbedürftiger Befund. In diesem Kollektiv finden sich mehr Chromosomenstörungen, insbesondere Trisomien 13 und 18 sowie Triploidien.

NIPT ist ein Screening-Test. Bei einem auffälligen NIPT ist eine diagnostische Punktion obligat anzubieten. Die Indikationsstellung zum Schwangerschaftsabbruch darf nicht auf einem isolierten NIPT-Befund beruhen.

Bei Zwillingschwangerschaften, nach künstlicher Befruchtung und bei Adipositas hat NIPT eine höhere Versagerquote und es liegen nur eingeschränkt Daten zur Testgüte vor.

Die Erkennungsrate für die Trisomie 21 (Down-Syndrom) liegt derzeit bei ca. 99,5% und ist damit höher als beim Ersttrimester-Screening (90-95%). Für die anderen beiden Trisomien (13 und 18) liegt diese Rate etwas niedriger (97% für Trisomie 18, ca. 94% für Trisomie 13).

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen? (Herausgeber: Gemeinsamer Bundesausschuss, www.g-ba.de)

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist keine Routineuntersuchung. Die Kosten werden übernommen,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat oder
- wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist.

Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte.

Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben, das manche Frauenärztinnen und -ärzte zwischen der 12. und 14. Woche anbieten. Das ETS besteht aus einer Ultraschalluntersuchung und der Bestimmung bestimmter Blutwerte der Mutter. Dies kann Hinweise auf Trisomien und andere Auffälligkeiten ergeben. Ein ETS kann eine Trisomie aber nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. **Ein ETS wird in der Regel nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 150 und 250 Euro.**

Ihre Fragen:

Ich habe dies zur Kenntnis genommen, ich habe alles verstanden, alle meine Fragen wurden beantwortet und ich habe nun keine weiteren Fragen.

Name / Vorname / Geburtsdatum (bitte selbst hier eintragen)

_____ , _____

Berlin, den _____ Unterschrift: _____