

FAQs zur Durchführung eines nichtinvasiven Pränataltests (NIPT, Analyse von zellfreier fetaler DNA (cfDNA))

NIPT steht für 'Nicht-Invasiver Pränatal Test'. Der Test basiert auf der Untersuchung der sogenannten zellfreien DNA (cfDNA), die sich im mütterlichen Blut befindet. Diese stammt aus den mütterlichen Zellen und den Zellen des Mutterkuchens (Plazenta). Auch wenn oft von der zellfreien „fetalen“ DNA gesprochen wird, stammt diese DNA nicht direkt von dem Fötus selbst. Mithilfe des NIPTs kann die cfDNA gezählt und zugeordnet werden. Der NIPT stellt dabei eine sehr gute Screening-Untersuchung auf die gängigen Trisomien dar.

Wie jeder Test hat der NIPT aber Vor- und Nachteile, die wir Ihnen mit dieser Broschüre aufzeigen wollen. Natürlich kann hierdurch nicht das persönliche Gespräch, die Aufklärung und die genetische Beratung durch Ihre Frauenärztin bzw. Ihren Frauenarzt ersetzt werden.

Was kann der NIPT leisten, was kann er nicht?

Der NIPT ermöglicht eine individuelle Risikoeinschätzung für das Vorliegen einer Trisomie 21 (Down-Syndrom), einer Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und einer Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Die in den Leistungskatalog der Krankenkassen aufgenommene Untersuchung beschränkt sich auf diese drei Trisomien. Die Erweiterung des NIPTs auf andere Erbgutveränderungen wird teilweise angeboten, jedoch von den wissenschaftlichen Fachgesellschaften nicht empfohlen.

Ziel des NIPTs ist es, den werdenden Eltern vorhandene Sorgen zu nehmen. Das Testergebnis kann darüber hinaus als Entscheidungshilfe dienen, ob eine weiterführende genetische Untersuchung (diagnostische Punktion bzw. Fruchtwasseruntersuchung oder Plazentapunktion) sinnvoll bzw. empfehlenswert ist. Ein unauffälliges (negatives) Testergebnis schließt das Vorliegen der getesteten Trisomien mit einer Sicherheit von 99,9 % aus. Umgekehrt werden etwa 98 - 99 % aller Fälle einer Trisomie 21, 18 oder 13 korrekt erkannt (Detektionsrate). Bei etwa 1 von 1000 gesunden Kindern weist der NIPT fälschlicherweise auf eine der drei Trisomien hin (Falsch – positiv Rate).

Welche Voraussetzungen müssen erfüllt sein?

Die Testdurchführung unterliegt dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) und erfordert daher eine Aufklärung und genetische Beratung durch entsprechend qualifizierte Ärzte vor und nach dem Test.

Eine detaillierte Ultraschallschalluntersuchung vor der Blutentnahme ist dringend anzuraten.

Warum ist die vorherige detaillierte Ultraschalluntersuchung so wichtig?

Während die drei genannten Chromosomenveränderungen altersabhängig, jedoch insgesamt selten sind, kommen andere Fehlbildungen und Erkrankungen deutlich häufiger vor.

Etwa die Hälfte der schwerwiegenden strukturellen Fehlbildungen lassen sich in erfahrenen Händen bereits am Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels mithilfe einer Ultraschalluntersuchung erkennen. Der NIPT ist dagegen nicht in der Lage, diese Fehlbildungen zu entdecken.

Bei einem auffälligen Ultraschallbefund können andere Erbgutveränderungen vorliegen, die nicht durch den NIPT erkannt werden können. In diesen Fällen ist eine weiterführende diagnostische Untersuchung des Erbguts mithilfe einer diagnostischen Punktion sinnvoll. Der NIPT ist in der Regel hierfür nicht ausreichend.

Wann sollte der NIPT idealerweise durchgeführt werden?

Da die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der vorherigen detaillierten Ultraschalluntersuchung mit dem Schwangerschaftsalter zunehmen, sollte der NIPT im Anschluss an diese - idealerweise ab der 13. SSW - durchgeführt werden.

Technisch durchführbar ist der NIPT zwar bereits ab der 10. SSW - allerdings geht die Anzahl nicht auswertbarer Tests in der Folgezeit deutlich zurück, weil die zur Auswertung notwendige Menge an fetaler cfDNA im mütterlichen Blut (sog. fetal fraction) zunimmt.

Was bedeutet: Der NIPT ist unauffällig.?

Durch einen unauffälligen NIPT sind die Trisomien 21, 18 und 13 nahezu ausgeschlossen. Jedoch ist das Ergebnis nicht mit einem gesunden Kind gleichzusetzen.

Was bedeutet: Der NIPT ist auffällig – welche Konsequenzen hat das?

Der auffällige NIPT verweist auf ein erhöhtes Risiko für eine der drei genannten Chromosomenstörungen, stellt jedoch keine Diagnose dar. Es sollte - falls nicht bereits zeitnah erfolgt – eine ausführliche Ultraschalluntersuchung durchgeführt werden. Diese ist Grundlage für eine erneute eingehende Beratung zur Einordnung des Ergebnisses und zur Festlegung des weiteren Vorgehens. Die sichere Bestätigung bzw. der sichere Ausschluss der Chromosomenstörung ist nur mittels diagnostischer Punktion möglich. Wenn das Kind keine Auffälligkeiten im Ultraschall aufweist, hat die Fruchtwasseruntersuchung (durchführbar ab 16. SSW) deutliche Vorteile gegenüber der Plazentapunktion. Werden dagegen bei der Ultraschalluntersuchung Auffälligkeiten gefunden, die auf die entsprechende Chromosomenstörung hinweisen, kann die Abklärung mittels einer Plazentapunktion (ab der 12. SSW) erfolgen. Die Punktion erhöht das natürliche Fehlgeburtsrisiko um lediglich 0,1-0,3%. Bei aller verständlichen Beunruhigung sollte das weitere Vorgehen ohne Zeitdruck besprochen und geplant werden. Eine Sicherung der Diagnose vor Vollendung der 14. Schwangerschaftswoche ist medizinisch wie rechtlich nicht erforderlich.

Was bedeutet: Der NIPT ist nicht auswertbar – welche Konsequenzen hat das?

Ein nicht auswertbarer NIPT ist immer abklärungsbedürftig! Es gibt verschiedene Ursachen, warum der Test nicht auswertbar war. Am häufigsten ist die auswertbare Menge an DNA im mütterlichen Blut zu gering. Oft sind dafür Übergewicht oder eine sehr frühe Testdurchführung verantwortlich. Auch Mehrlingsschwangerschaften, eine vorangegangene künstliche Befruchtung oder eine Therapie mit Heparin beeinflussen die Auswertbarkeit. Allerdings kann ein nicht auswertbarer NIPT auch ein möglicher Hinweis auf eine Chromosomenstörung sein. Daher sollte auch in diesem Falle zunächst eine erneute ausführliche Beratung und, wenn nicht bereits erfolgt, eine weiterführende Ultraschalluntersuchung durchgeführt werden. Ist diese unauffällig, kann eine

Testwiederholung nach einer Wartezeit von 2 Wochen in 2/3 der Fälle ein verwertbares Ergebnis bringen. Bei erneutem Testversagen ist eine diagnostische Punktion in Abhängigkeit von den Ultraschallbefunden und dem persönlichen Sicherheitsbedürfnis zu diskutieren.