

NIPT – Nicht invasiver Pränataltest

Bluttest der Limbach Gruppe auf die Trisomien 13, 18 und 21



Liebe werdende Eltern,

während die Schwangerschaft oftmals eine der spannendsten Zeiten des Lebens darstellt, birgt sie gleichzeitig einige Unsicherheiten. Manchen Eltern ist das Wissen um eine mögliche Chromosomenfehlverteilung ihres ungeborenen Kindes wichtig. Dank moderner Untersuchungsverfahren können Sie Hinweise auf mögliche Gesundheitsrisiken für Ihr Kind bereits zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft erkennen.

Eines dieser Verfahren ist der nicht invasive Pränataltest (NIPT) zur Bestimmung der häufigsten Chromosomenstörungen bei Ungeborenen. Der Test wird in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche empfohlen und mit Blut aus der Armvene der Mutter durchgeführt. Die Durchführung des Tests birgt keine Gesundheitsrisiken für Kind und Mutter. Ergänzend zu diesem Aufklärungsbogen steht Ihnen Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gerne für weitere Informationen und Fragen zur Verfügung.

Was kann mithilfe des NIPT festgestellt werden?

Bei dem NIPT handelt es sich um einen Screeningtest, der Bruchstücke der Erbsubstanz (DNA) des ungeborenen Kindes aus dem Blut der Mutter untersucht. Der Test analysiert, ob es Hinweise auf das Vorliegen einer Chromosomenstörung (Trisomie 13, 18 und 21) bei dem ungeborenen Kind gibt.

Die Erbinformation des Menschen liegt auf 46 Chromosomen: Menschen ohne Trisomie haben jeweils 2 Kopien der Chromosomen 1-22 und zwei Geschlechtschromosomen (XX oder XY). Als Trisomie bezeichnet man eine genetische Erkrankung, bei der ein Chromosom dreifach vorhanden ist. Beim NIPT wird die frei zirkulierende DNA des Kindes bzw. der Plazenta aus dem Blut der Mutter analysiert.

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Trisomie 21 ist die häufigste und wahrscheinlich bekannteste Trisomie. Sie führt zu unterschiedlich stark ausgeprägten körperlichen und geistigen Einschränkungen. Viele Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich langsamer, können jedoch im Erwachsenenalter ein weitgehend selbstständiges und nach eigenen Aussagen glückliches Leben führen.

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Bei der Trisomie 18 handelt es sich um eine seltene Chromosomenstörung, bei der das Risiko einer Fehlgeburt stark erhöht ist: Ca. 95 % der Kinder mit einer Trisomie 18 versterben bereits während der Schwangerschaft. Von den mit Trisomie 18 geborenen Kindern versterben 87-95 % im Verlauf des ersten Lebensjahres. Sie haben Fehlbildungen an den inneren Organen, am Kopf und sind in der Regel geistig stark beeinträchtigt.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Trisomie 13 ist die seltenste der drei genannten Trisomien und verursacht schwere körperliche Fehlbildungen und starke geistige Beeinträchtigungen. Kinder mit Trisomie 13 haben eine ähnliche Lebenserwartung wie Kinder mit Trisomie 18.

Insgesamt treten Trisomien selten auf, jedoch nimmt die Häufigkeit mit dem Alter der Schwangeren zu. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt berät Sie gerne weitergehend zu den einzelnen Trisomien und beantwortet offene Fragen. Bitte bedenken Sie: Mithilfe des NIPT können nicht nur Trisomien untersucht werden, sondern auch geschlechtschromosomale Fehlverteilungen wie z. B. Monosomie X.

Wann sollte ein NIPT durchgeführt werden?

Der NIPT ist seit Juli 2022 im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen zu finden und wird von diesen übernommen, sofern bestimmte Voraussetzungen vorliegen. Hierzu zählen u. a.:

- Erhöhtes Alter der werdenden Mutter (> 35 Jahre)
- Erhöhte Nackentransparenz im Ultraschall
- Auffälliges Ersttrimesterscreening
- Erblisch bedingtes Risiko für eine Aneuploidie
- Vorausgegangene Schwangerschaft mit fetaler Aneuploidie
- Persönliche Einstellung der Schwangeren zur Pränataldiagnostik
- Psychische Situation bzw. Belastung der Schwangeren

Obwohl der Test bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche (SSW) technisch möglich ist, wird die Durchführung ausschließlich im Zusammenhang mit einer Ultraschalluntersuchung (Feindiagnostik zwischen der 12. und 14. SSW) empfohlen. Zu diesem Zeitpunkt ist die Menge an zellfreier kindlicher DNA im Blut der Mutter bereits wesentlich größer, der Test ist damit aussagekräftiger. Durch das nicht invasive Verfahren entstehen im Gegensatz zu anderen Untersuchungen, wie beispielsweise einer Fruchtwasseruntersuchung, keine Gesundheitsrisiken für das ungeborene Kind und die Mutter. Der Test kann problemlos auch bei Zwillingsschwangerschaften oder nach einer Kinderwunschbehandlung durchgeführt werden.

Das Ergebnis des NIPT kann für Sie als Eltern Fragen aufwerfen, z. B. welche Konsequenzen sich für Sie aus einem auffälligen Testergebnis ergeben würden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt steht Ihnen bei Fragen zur Verfügung, die entsprechende Aufklärung und Beratung vor Durchführung des Tests ist Pflicht. Dennoch sollten Sie

diese Fragen als Paar bereits besprechen, bevor Sie sich für die Durchführung des NIPT entscheiden. Voraussetzung für die Durchführung des Tests ist Ihre schriftliche Einwilligung nach der genetischen Beratung nach § 9 des Gendiagnostikgesetzes (GenDG).

Ablauf des Tests

Der Ablauf des Tests ist unkompliziert und erfordert nur wenige Schritte. Nach ca. einer Woche liegt Ihr Testergebnis bei Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt vor.



1. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt berät Sie zu der Durchführung des Tests. Stellen Sie gerne Fragen!



2. Die Blutentnahme erfolgt bei Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt. Das Praxispersonal versendet die Probe ans Labor.



3. Im Labor wird die Probe Ihres Kindes analysiert.



4. Nach ca. einer Woche liegt das Testergebnis bei Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt vor und das Ergebnis wird mit Ihnen gemeinsam besprochen.

Neben der Untersuchung der Trisomien 13, 18 und 21 als Leistung der GKV können Sie im Rahmen des NIPT weitere Untersuchungen als Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) durchführen lassen. Dazu zählen die Geschlechtsbestimmung des Kindes (Ergebnis darf ab der 14. SSW mitgeteilt werden) sowie die Bestimmung numerischer gonosomaler Aberrationen (Verteilung der Geschlechtschromosomen und Erkennen von Fehlverteilungen). Bei Zwillingsschwangerschaften kann die Verteilung der Gonosomen jedoch nur mit Einschränkungen beurteilt werden. Die zusätzlichen IGeL-Untersuchungen werden nicht von der Krankenkasse übernommen.

Was bedeutet das Testergebnis?

Bei dem NIPT handelt es sich um einen Screeningtest. Dies bedeutet, dass der Test allein keine diagnostische Untersuchung ist, sondern lediglich einen Hinweis zur Wahrscheinlichkeit der getesteten Chro-

mosomenveränderungen bei Ihrem Kind gibt. Dennoch ist der Test ein wichtiger und recht zuverlässiger Anhaltspunkt für diese Einschätzung: Erhalten Sie einen unauffälligen Befund, so kann mit hoher Wahrscheinlichkeit (Sensitivität > 99,9 %) eine Trisomie ausgeschlossen werden. Liegt ein auffälliger Befund vor, so liegt mit hoher Wahrscheinlichkeit (Spezifität 99,9 %) eine Chromosomenveränderung bei Ihrem Kind vor. Selten kommt es zu sogenannten No-Call-Ergebnissen, bei denen kein verlässliches Testergebnis ermittelt werden kann. In diesem Fall empfiehlt es sich, den NIPT zu einem späteren Zeitpunkt der Schwangerschaft zu wiederholen.

Wie zuverlässig ist das Testergebnis?

Ein auffälliger Test ist ein starker Hinweis auf das Vorliegen einer Trisomie, dennoch kann es in seltenen Fällen zu falsch positiven Testergebnissen kommen. Im Falle eines auffälligen Testergebnisses sind weitere Untersuchungen wie beispielsweise eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) nötig. Es han-



Quelle: <https://www.gesundheitsinformation.de/bluttest-auf-trisomien-nicht-invasiver-praenataltest-nipt.html>

delt sich hierbei jedoch um invasive Verfahren, die das Risiko einer Fehlgeburt erhöhen und daher möglichst vermieden werden sollten, sofern kein Bedarf durch ein positives Testergebnis vorliegt. Falsch negative NIPT-Ergebnisse kommen nur sehr selten vor.

Genetische Beratung

Die genetische Beratung gemäß § 9 GenDG besteht aus diesem Aufklärungsbogen und dem Beratungsgespräch durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt. Bevor die Untersuchung durchgeführt werden kann, ist Ihre schriftliche Einwilligung und Bestätigung, dass Sie eine entsprechende Aufklärung erhalten haben, notwendig. Die genetische Beratung umfasst eine Aufklärung zu folgenden Punkten:

- Klärung Ihrer persönlichen Fragen
- Untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären Vorgeschichte (Anamnese)
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung und die damit verbundenen Möglichkeiten, Grenzen und Risiken der Untersuchungsverfahren
- Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei psychischer oder physischer Belastung der betroffenen Person
- Bewertung ärztlicher Befunde
- Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine Fachärztin oder einen Facharzt für Humangenetik

Zusätzlich zu dieser Aufklärung erfolgt vor einer weiterführenden Untersuchung sowie nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine genetische Beratung gemäß GenDG.

Einwilligungserklärung zur Durchführung des NIPT gemäß § 9 GenDG

Ich habe die allgemeine schriftliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung des NIPT sowie zur Durchführung der dafür erforderlichen Blutentnahme.

Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen und meine Entscheidung zu bedenken. Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren.

Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse verlangen kann. Der Widerruf muss in schriftlicher Form erfolgen.

Weitere Vermerke zur Aufklärung und Beratung (von Ärztin/Arzt auszufüllen)

Ort, Datum

Name und Vorname der Patientin (in Druckschrift)

X

Unterschrift des/der Patienten/-in bzw. gesetzlichen Vertreters/-in