



# Typische Stolpersteine bei Sonographie und Screeningtests im 1. Trimenon

Peter Kozlowski  
[praenatal.de](http://praenatal.de)

Gynäkologischer Refresherkurs  
für Niedergelassene und Kliniker

**30. Weiterbildungsseminar**  
für Assistentinnen und Assistenten



21. und 22. Januar 2022

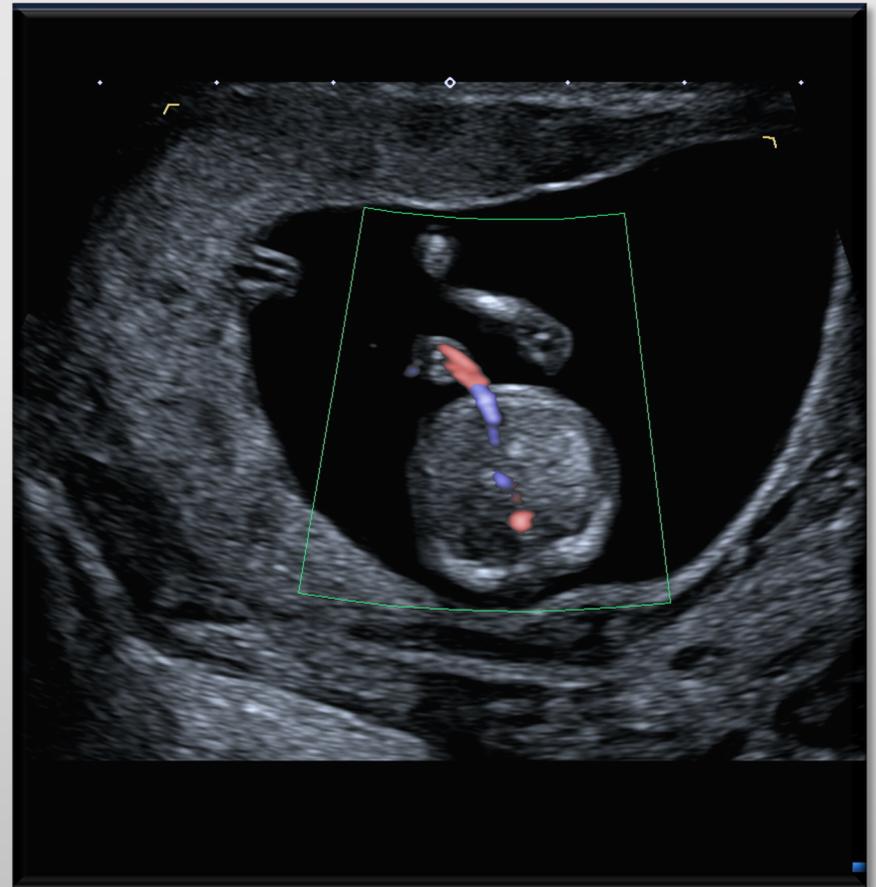


# Screening bei 10<sup>+1</sup>w





Kontrolle bei 11<sup>+5</sup> w





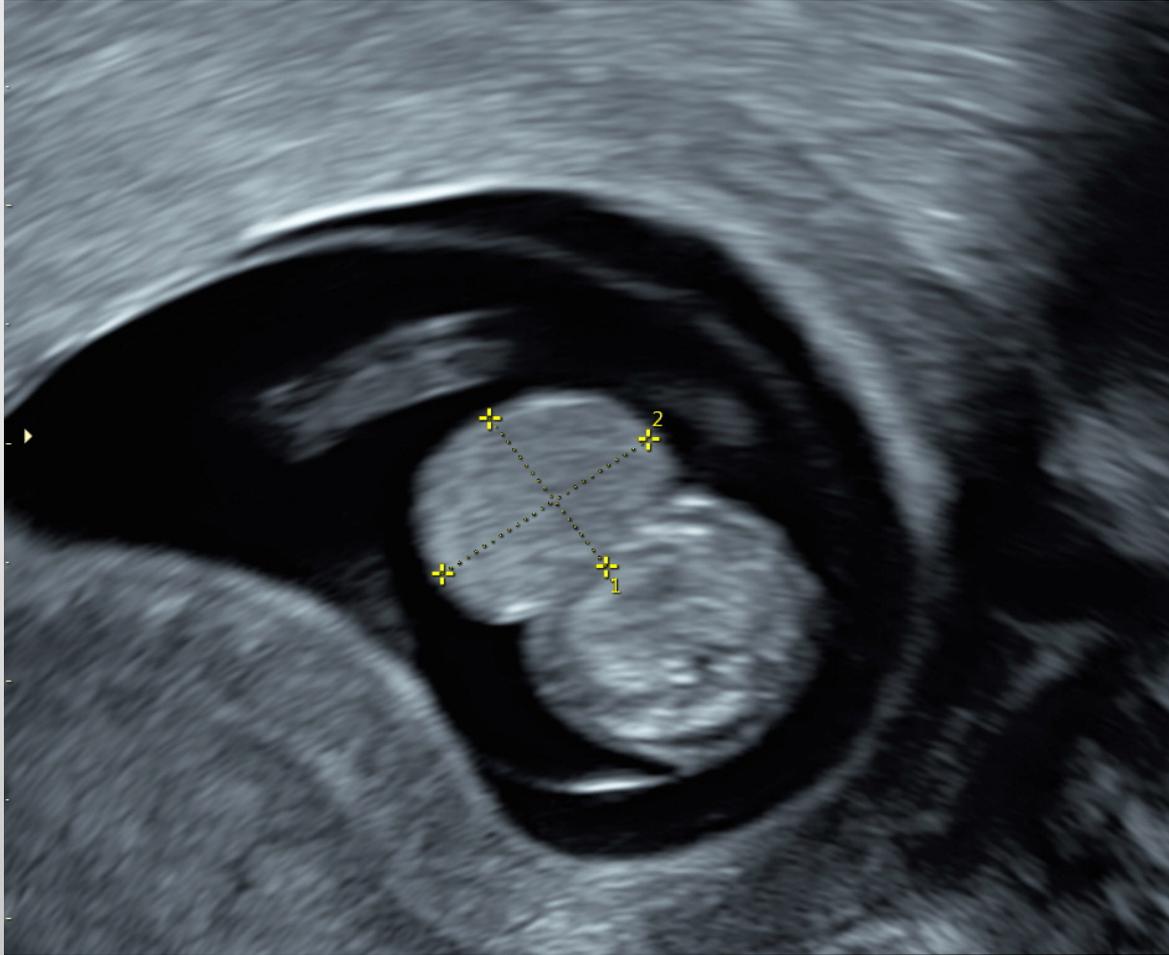
# Physiologische Herniation

physiologisch bis (etwa) 11<sup>+0</sup>w  
maximal 7 mm  
enthält nie Leber





# Omphalocele 10 w



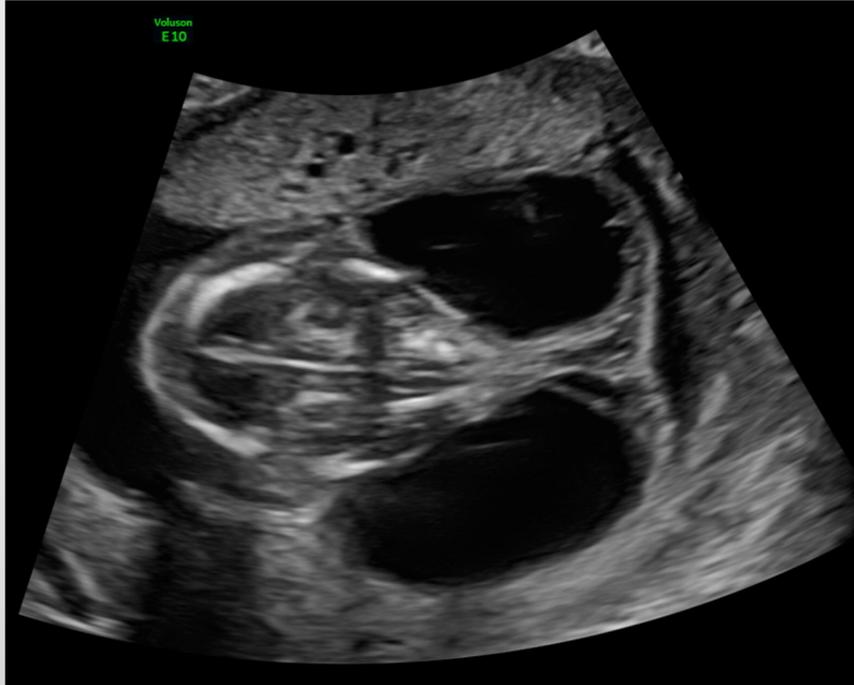


45,X 13 w





45,X



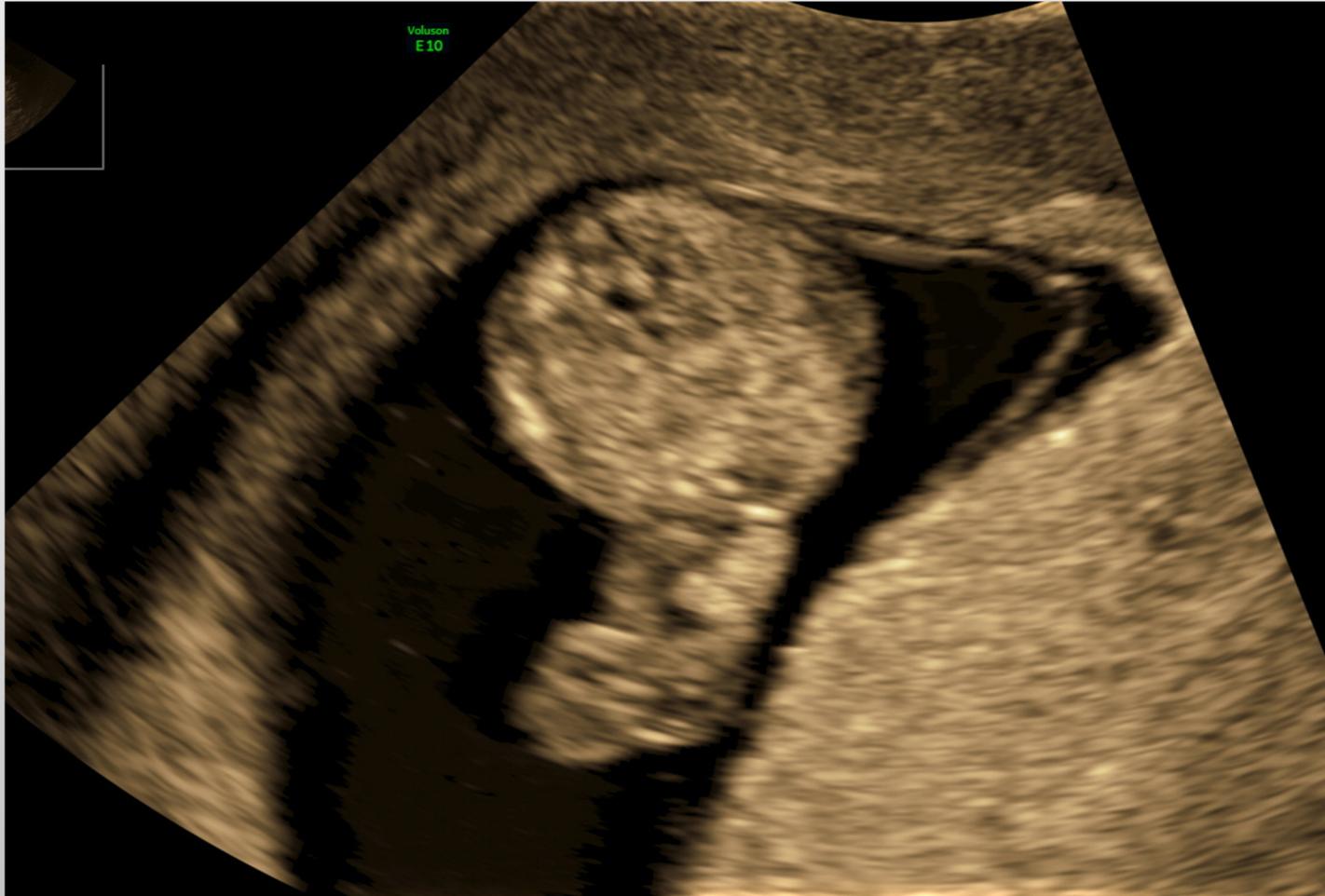
16 w

19w



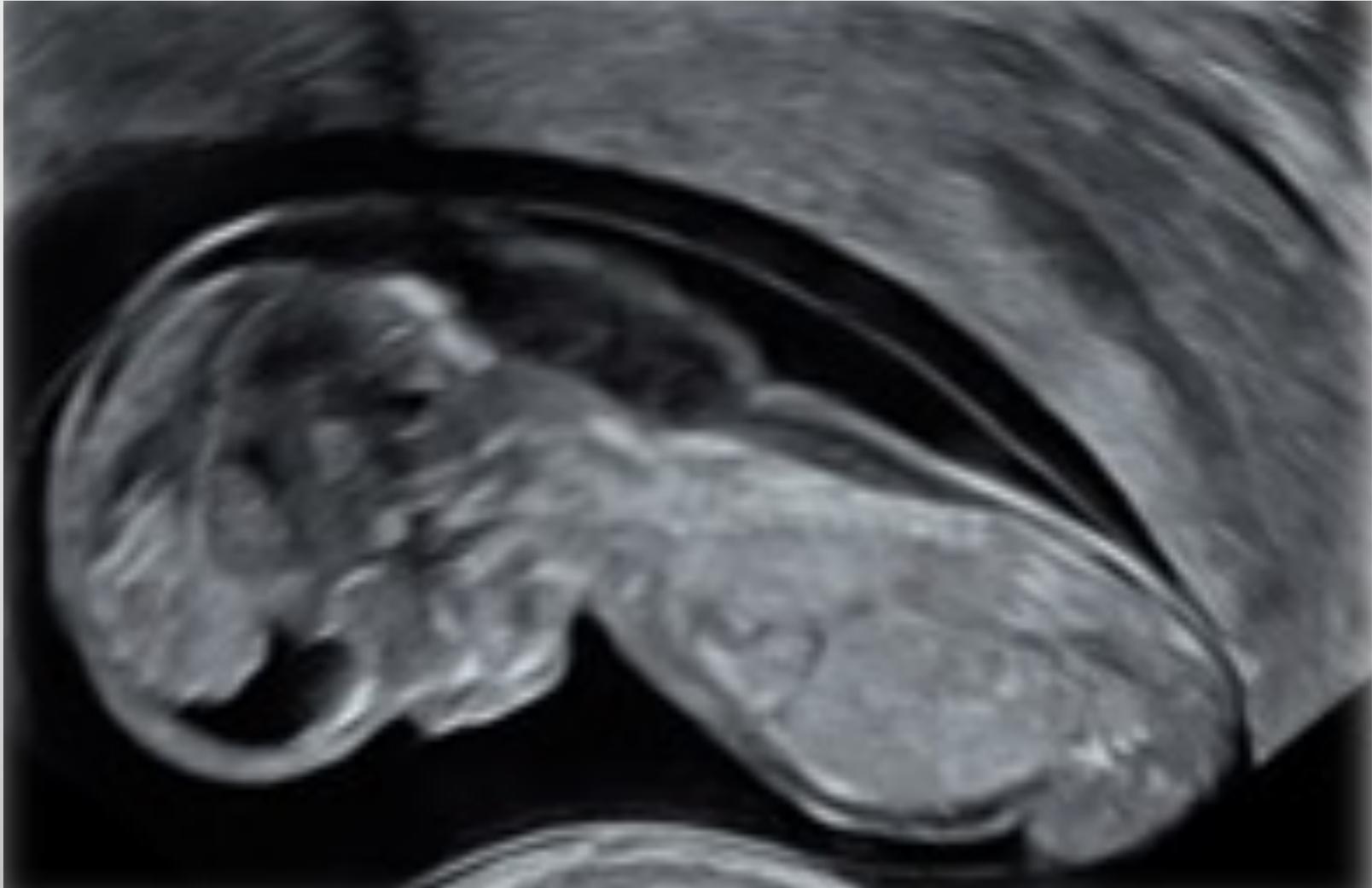


# Ventraler Defekt 10w



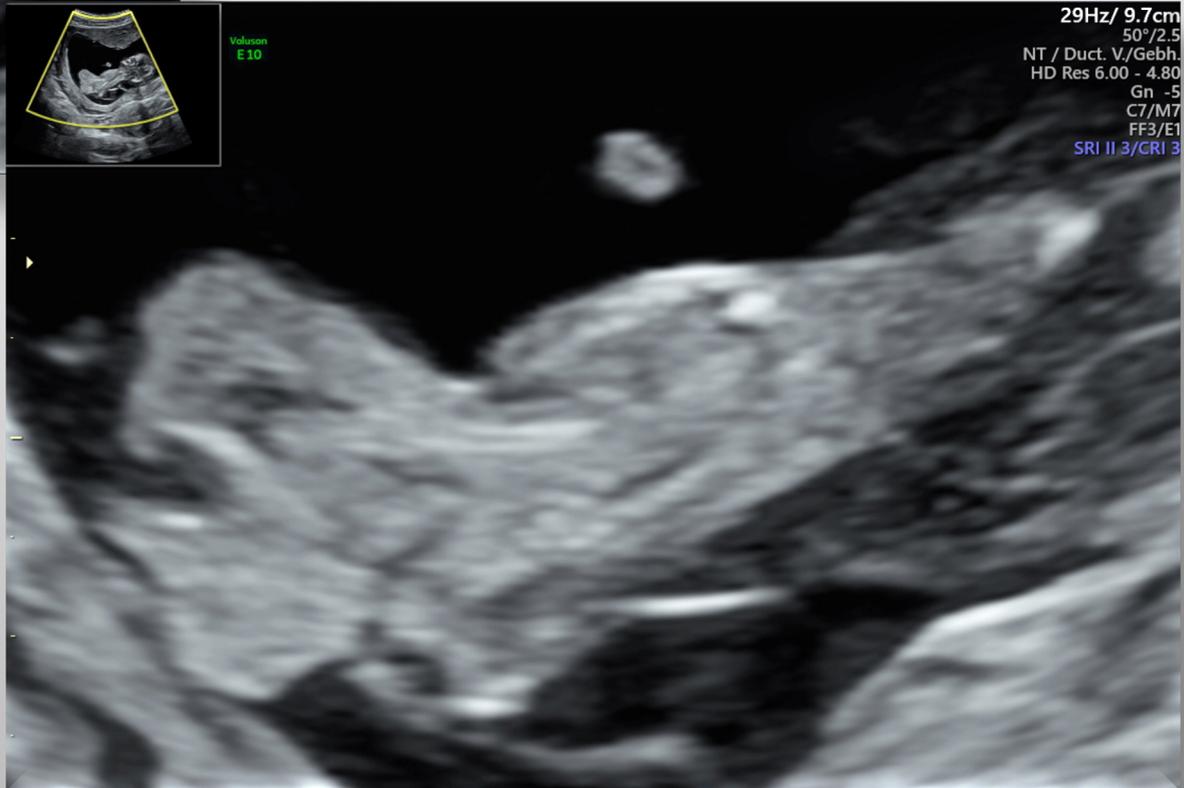
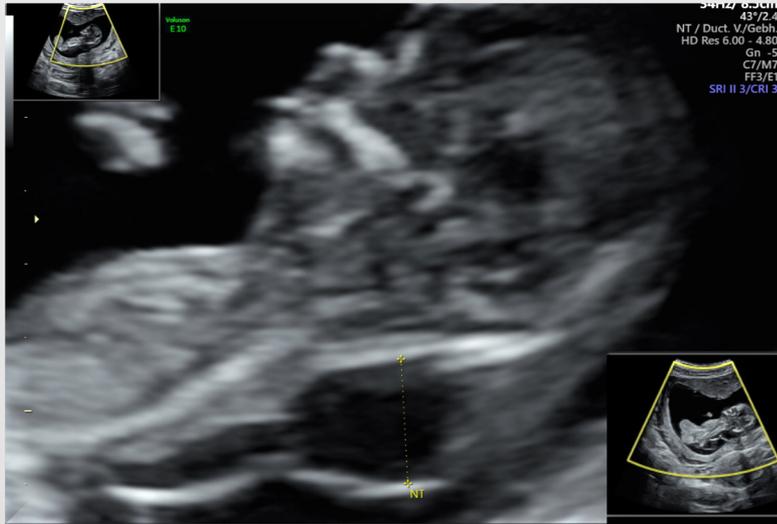


# Generalisiertes Ödem 11w





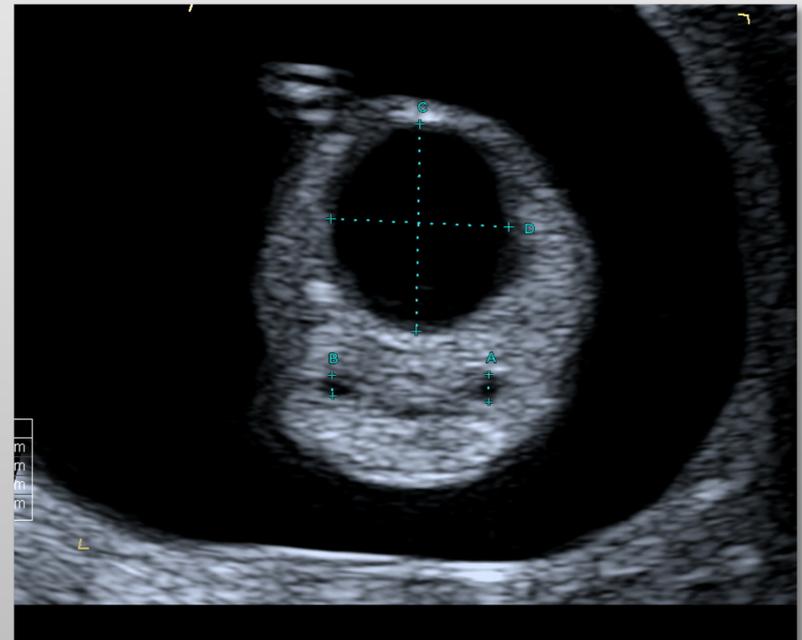
# OEIS 13w





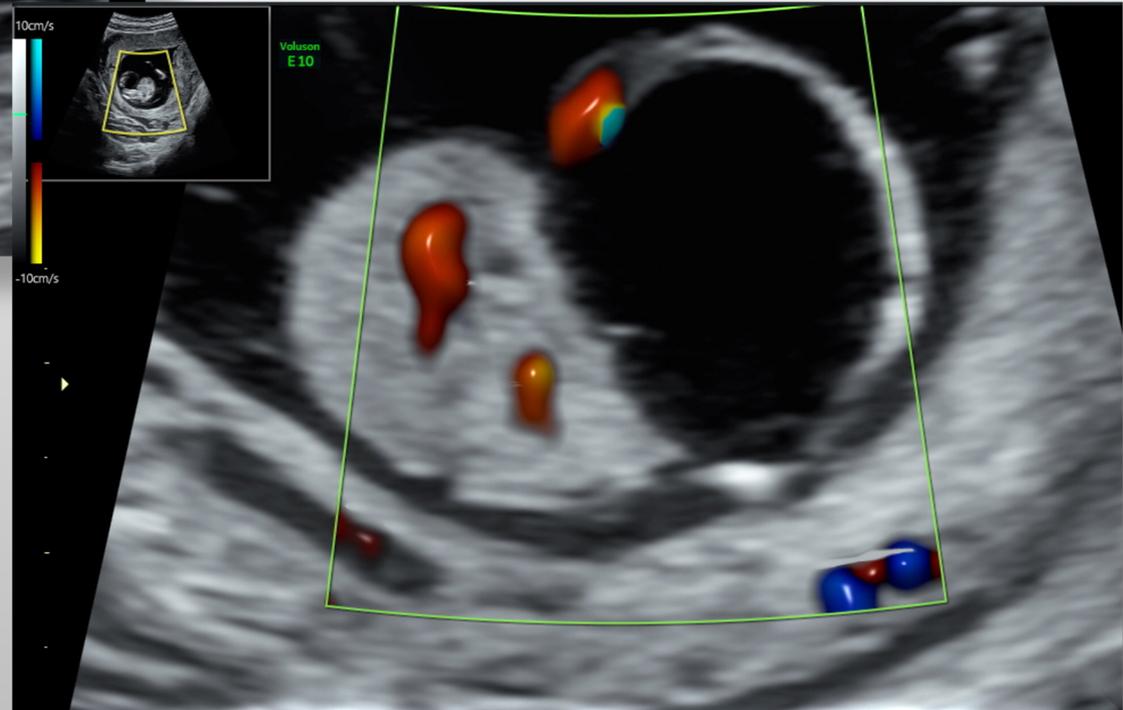
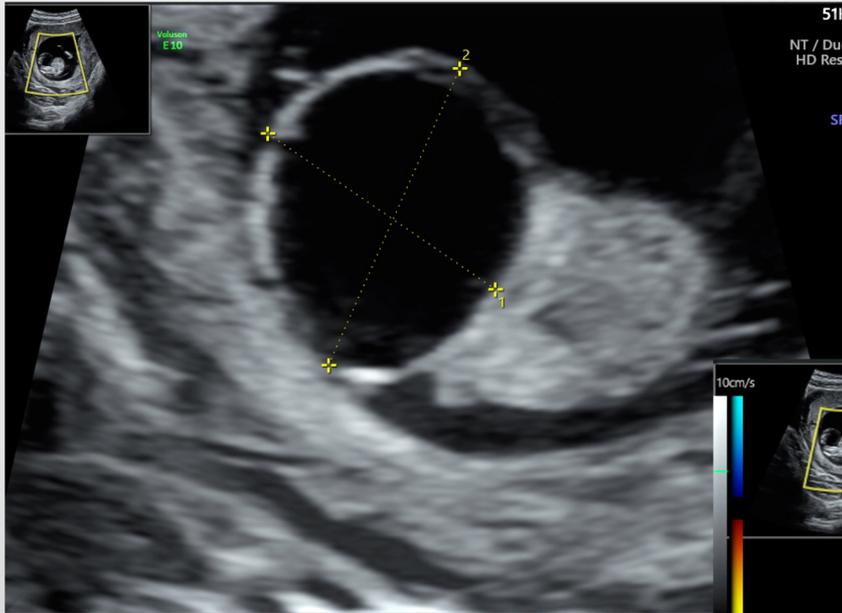
# Harntraktobstruktion 13w

Norm < 7mm  
reversibel 7-15 mm



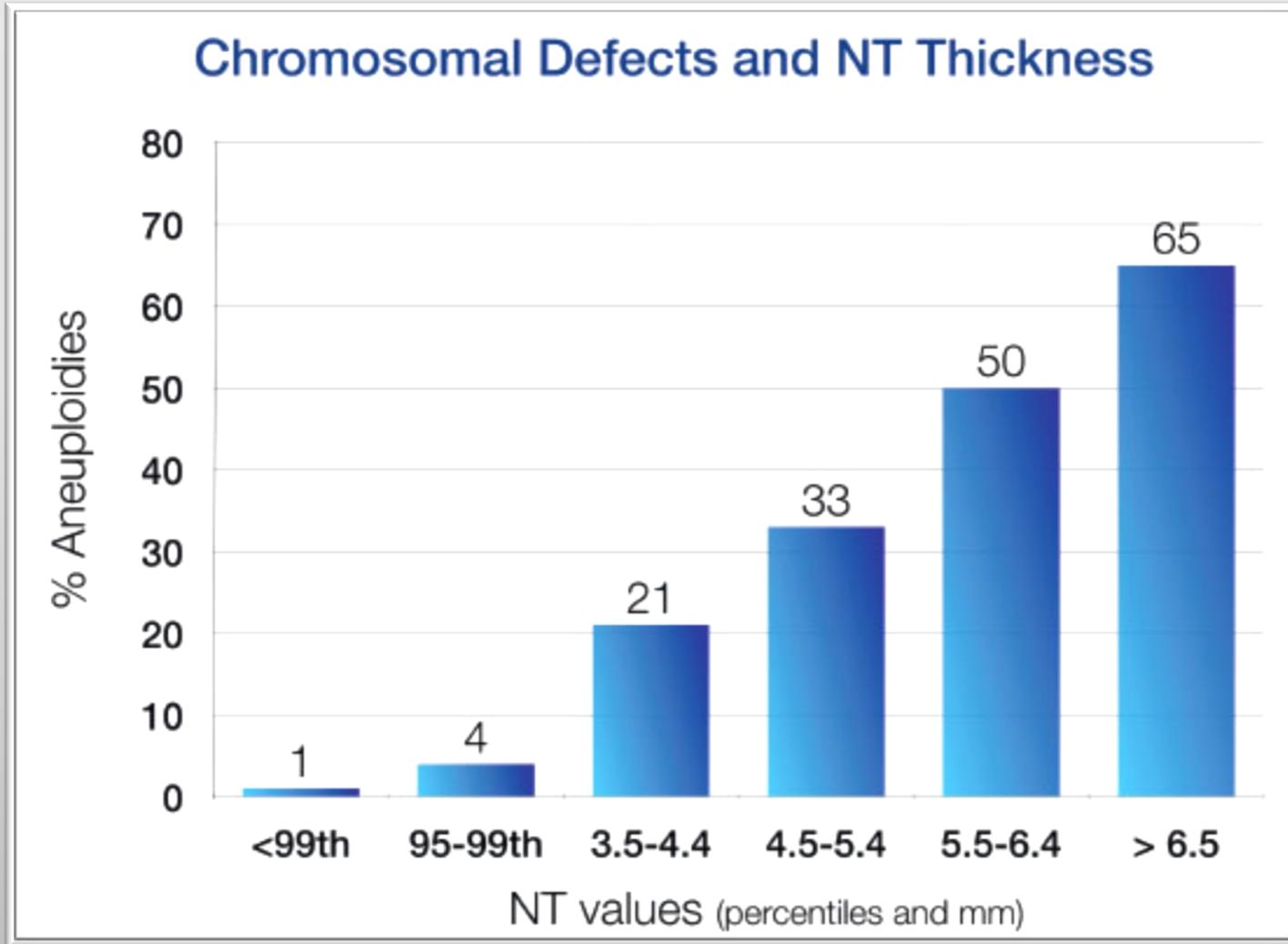


# OEIS 13w





# Prognoseparameter NT

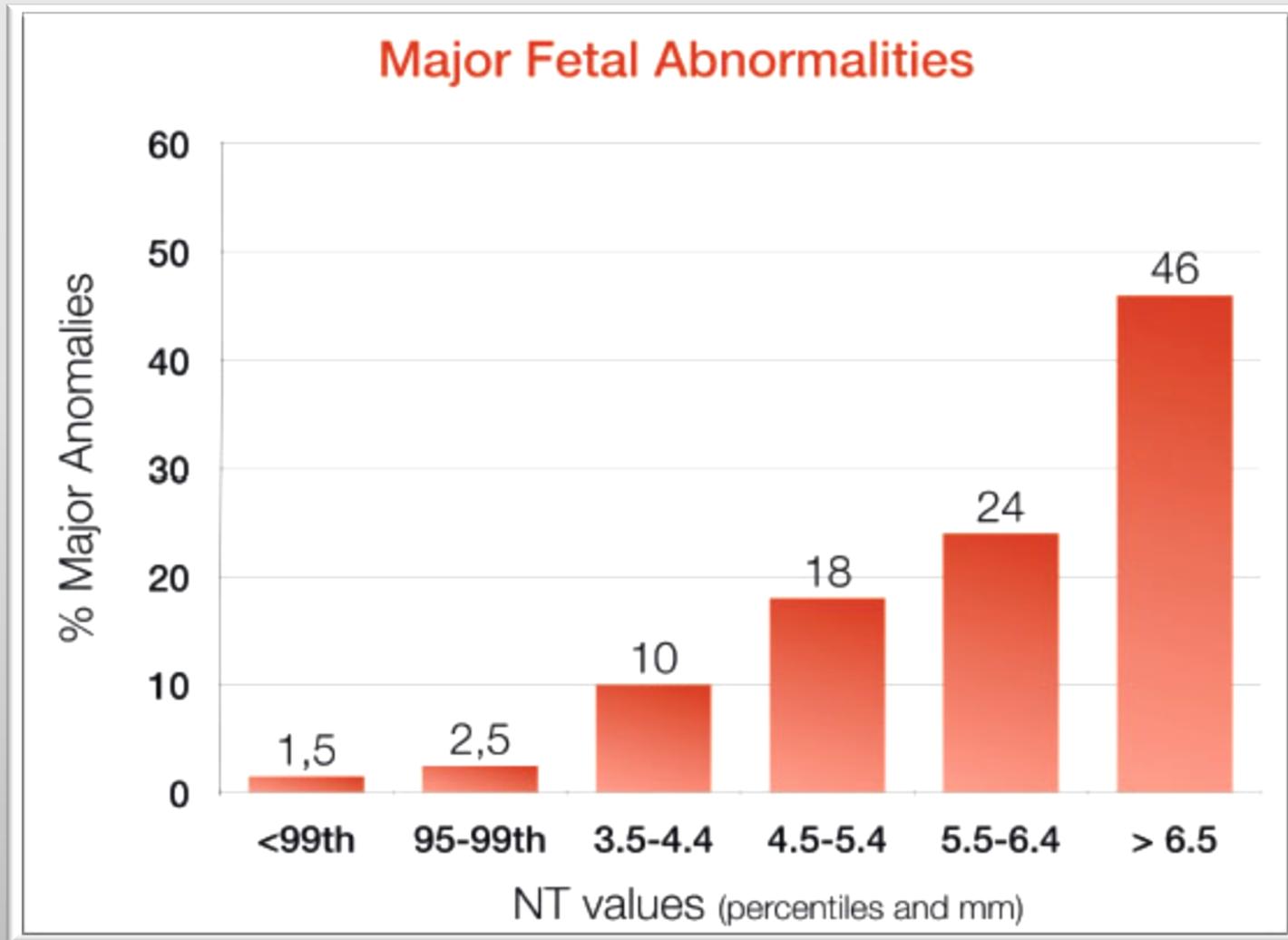


Abuhamad &  
Chaoui

Daten  
Souka 2005  
AJOG



# Prognoseparameter NT

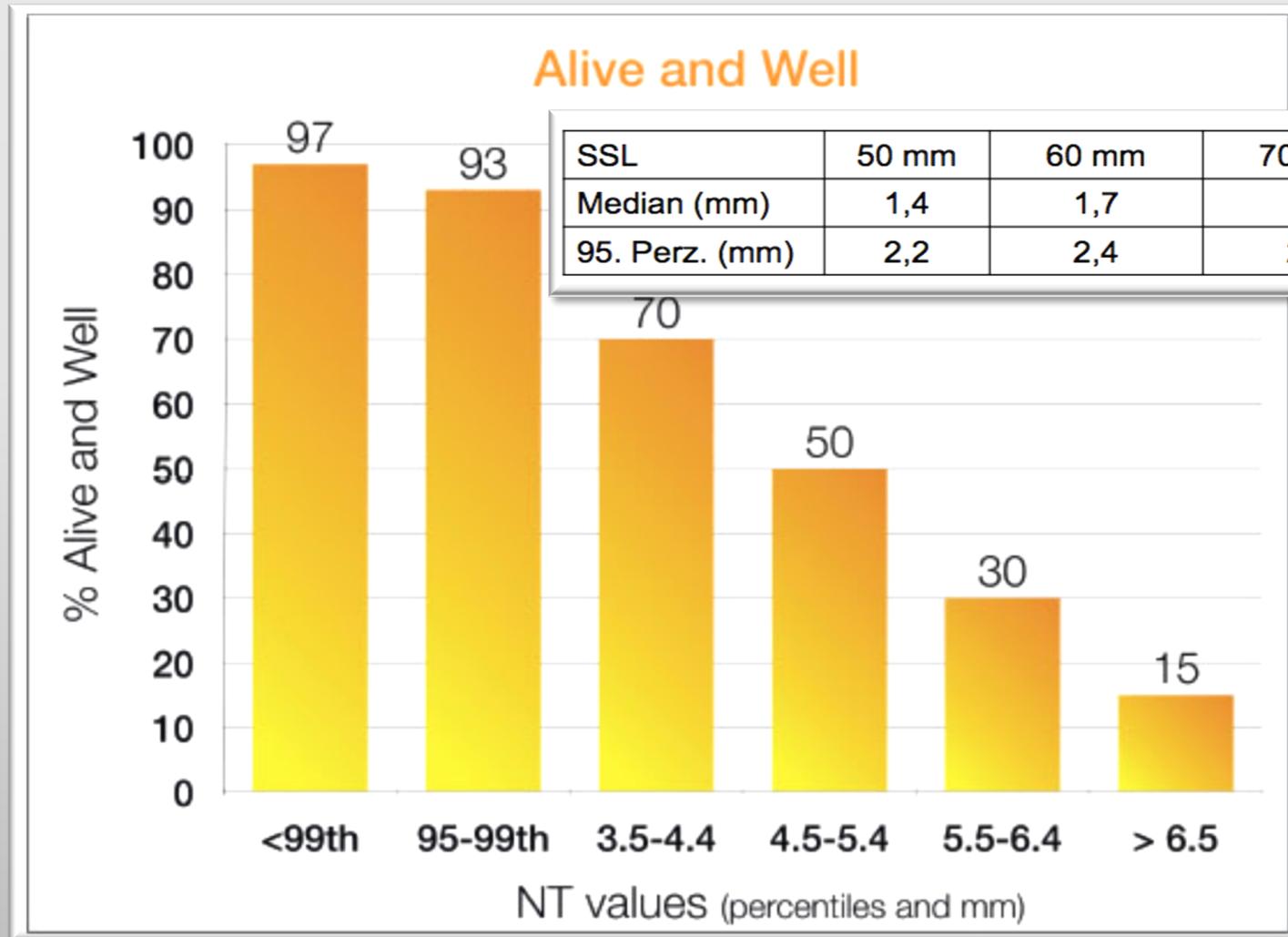


Abuhamad &  
Chaoui

Daten  
Souka 2005  
AJOG



# Prognoseparameter NT



SSL	50 mm	60 mm	70 mm	80 mm
Median (mm)	1,4	1,7	1,9	2,0
95. Perz. (mm)	2,2	2,4	2,6	2,8

Abuhamad &  
Chaoui

Daten  
Souka 2005  
AJOG

## Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki<sup>1,2,3</sup>, Teodora Chelemen<sup>1,2</sup>, Themistoklis Dagklis<sup>1</sup>, Lindsey Allan<sup>1</sup>  
and Kypros H. Nicolaides<sup>1,2,3\*</sup>

<sup>1</sup>Harris Birthright Research Centre of Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK

<sup>2</sup>Department of Fetal Medicine, Medway Maritime Hospital, Gillingham, UK

<sup>3</sup>Department of Fetal Medicine, University College Hospital, London, UK

45.191 Schwangerschaften 11–13 Wochen

332 Aneuploidien (ausgeschlossen)

488 Fetale Anomalien

213 (43,6%) entdeckt

100% Exencephalie, Holoprosencephalie, Omphalocele, Megazystis

77% Fehlen von Händen u/o Füßen

50% Zwerchfellhernien

50% Letale Skelettdysplasien

34% Schwere Herzfehler

14% Spina bifida aperta





► **Tab. 2** Kategorien der Erkennbarkeit wichtiger Fehlbildungen bei 11<sup>+0</sup> – 13<sup>+6</sup> Wochen.

(fast) immer erkennbar	potentiell erkennbar	selten oder nie erkennbar
An-/Exencephalie Holoprosencephalie Omphalocele Gastroschisis Body-Stalk-Anomalie Megazystis	Hand- und Fußfehlbildungen Zwerchfellhernie letale Skelettdysplasie schwere Herzfehler Spina bifida aperta Gesichtsspalten	Mikrocephalie Balkenfehlanlage Ventrikulomegalie Tumoren Ovarialzysten Lungenläsionen gastrointestinale Obstruktionen

- > 50% der schweren Fehlbildungen werden erkannt
- weiterführende Diagnostik wird früh initiiert
- transportiert pränatalmedizinische Beratung
- „Zentrale“ der Entscheidung über weiteres Vorgehen

# Beschluss



Gemeinsamer  
Bundesausschuss



**des Gemeinsamen Bundesausschusses über  
eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien  
(Mu-RL):**

**Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur  
Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien  
13, 18 und 21 mittels eines  
molekulargenetischen Tests (NIPT) für die  
Anwendung bei Schwangerschaften mit  
besonderen Risiken**

NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21  
wird GKV-Leistung im **2. Quartal 2022**



# Indikation: Wunsch der Schwangeren

## NIPT als Leistung der GKV im begründeten Einzelfall

Bei NIPT handelt es sich um seit 2012 auf dem Markt verfügbare Tests, mit denen in der Schwangerschaft das Risiko einer fetalen Trisomie 13, 18 oder 21 bestimmt werden kann. Hierbei wird die im Blut der Schwangeren vorhandene zellfreie fetale DNA molekulargenetisch analysiert.

Ein NIPT kann zukünftig zulasten der GKV angewendet werden, wenn im Rahmen der ärztlichen Schwangerenbetreuung die Frage entsteht, ob eine fetale Trisomie vorliegen könnte, und dies für die Schwangere eine unzumutbare Belastung darstellt. Ziel ist es, sie in dieser Situation möglichst nicht dem mit einer invasiven Untersuchung einhergehenden Risiko einer Fehlgeburt auszusetzen. Nur wenn ein Befund auffällig ist, bedarf es für eine gesicherte Diagnosestellung der Abklärung mittels eines invasiven Verfahrens. Liegen bereits Befunde vor, die eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie erforderlich machen, kann der Test nicht zulasten der GKV erbracht werden.

Es dürfen nur NIPT-Verfahren verwendet werden, deren Testgüte nachweislich sehr hoch ist.



# „Tragende Gründe“ des G-BA

## **G-BA-Entscheidung zum Bluttest auf Down-Syndrom (NIPT) in der Schwangerschaft**

Der Test soll „der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie (...) ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.“

Es lässt sich „keine Risikoschwelle, mit der eine weitergehende diagnostische Klärung geboten erscheint, prospektiv festlegen“.

Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses gem. § 91 SGB V vom 19. September 2019  
hier: Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Ma-RI):  
Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler  
Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die  
Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken

Sehr geehrte Damen und Herren,

der von Ihnen gemäß § 94 SGB V vorgelegte o. g. Beschluss vom 19. September 2019 über eine  
Änderung der Mutterschafts-Richtlinien wird nicht beanstandet.



# Semantischer Exkurs

Das Wort „Risikoschwangerschaften“ wird durch die Wörter „Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf“ ersetzt.

Nach dem Wort „Befunde“ werden die Wörter „nach ärztlicher Beurteilung im konkreten Einzelfall“ eingefügt.

Pränataltest - NIPT) mit dem Ziel der Vermeidung der unter den Buchstaben f) und g) geregelten invasiven Maßnahmen. Der Test kann dann durchgeführt werden, wenn er geboten ist, um der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung zu ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.“



## Bluttest auf Trisomien Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21

Eine Versicherteninformation



Gemeinsamer  
Bundesausschuss

Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.



Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der NIPT ist ein Bluttest auf die Trisomien 13, 18 und 21. Diese Trisomien sind seltene genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung unterschiedlich beeinflussen. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT gehört **nicht** zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.

**Wichtig ist:** Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen.

## Inhaltsverzeichnis

- 4 Vorgeburtliche Untersuchungen
- 5 Aufklärung und Beratung
- 6 Was sind Trisomien?
- 10 Was ist ein NIPT?
- 12 Was bedeuten die Testergebnisse?
- 14 Wie zuverlässig ist ein NIPT?
- 16 Wie entscheiden?
- 18 Weitere Informationen





**Bluttest auf Trisomien**  
Der nicht invasive  
Pränataltest (NIPT) auf  
Trisomie 13, 18 und 21  
Eine Versicherteninformation



Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.

## Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind **freiwillig** – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und **rechtzeitig gut beraten** lassen:

- Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat?
- Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun:
  - Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen?
  - Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen?
- Was wissen Sie über Kinder mit einer Trisomie?
- Benötigen Sie weitere Informationen?



## Welche Aufklärung und Beratung gibt es?

### Die ärztliche Aufklärung und Beratung

Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer Untersuchung aufzuklären und zu beraten. Wenn es um genetische Untersuchungen geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Beratung übernehmen, die dafür eine Berechtigung erworben haben. Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis oder ein Institut für Pränataldiagnostik oder Human-genetik.

### Die psychosoziale Beratung

Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen angeboten. Sie werden dort persönlich, online oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym). Die Beratung kann bei der Entscheidung für oder gegen einen Test helfen, aber auch beim Umgang mit einem auffälligen Ergebnis. Außerdem können Sie dort Erwartungen und Sorgen besprechen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind. In der manchmal belastenden Wartezeit auf ein Testergebnis kann sie ebenfalls unterstützen.

Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer genetischen und psychosozialen Beratung hinzuweisen. Auf Wunsch müssen sie konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen vermitteln. Sie nennen auch Kontaktadressen von Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden.



**Bluttest auf Trisomien**  
Der nicht invasive  
Pränataltest (NIPT) auf  
Trisomie 13, 18 und 21  
Eine Versicherteninformation



Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.

## Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

- **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich ganz unterschiedlich. Sie sind von ihrer Persönlichkeit her genauso vielfältig wie andere Kinder. Auch wenn sie bestimmte körperliche Merkmale haben und sich meist langsamer entwickeln: Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können. Einige leben als Erwachsene weitgehend selbstständig. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung. Viele werden 60 Jahre und älter. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen.

- **Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)**

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 Prozent der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.

- **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)**

Diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch sind Veränderungen des Herzens und des Gehirns, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.



## Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Es hängt davon ab, wie gut ein Kind und seine Familie unterstützt wird und wie es gelingt, das gemeinsame Leben zu gestalten. Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.

Kinder mit einem Down-Syndrom brauchen besondere Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Viele entwickeln sich gut und sind oft sehr zugewandte, fröhliche und zufriedene Menschen. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Viele Eltern berichten von einem ziemlich normalen und erfüllten Leben mit ihren Kindern. Natürlich bringt es auch eigene Herausforderungen mit sich.

Neben einer frühzeitigen Förderung ist wie bei allen Kindern die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Den meisten Eltern gelingt es, mit den Anforderungen gut umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände und sozialpädiatrische Zentren. Die Krankenkassen und andere Träger finanzieren verschiedene Unterstützungsleistungen.

Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 benötigen immer umfassende Hilfen. Ihre Familien haben oft nur wenige gemeinsame Tage, selten auch Monate oder Jahre mit dem Kind. Auch in dieser Situation kann ein bereicherndes gemeinsames Leben gelingen.



**Bluttest auf Trisomien**  
Der nicht invasive  
Pränataltest (NIPT) auf  
Trisomie 13, 18 und 21

Eine Versicherteninformation



Gemeinsamer  
Bundesausschuss  
Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.

## Wie häufig sind Trisomien?

Die folgende Tabelle zeigt, dass Trisomien bei Schwangeren in jedem Alter selten sind. Die Häufigkeit nimmt mit dem Alter aber zu. Die häufigste Trisomie ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

### Zahl der Trisomien pro 10000 Schwangerschaften

Alter der Schwangeren	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10000	2 von 10000	1 von 10000
25 – 29 Jahre	10 von 10000	2 von 10000	1 von 10000
30 – 34 Jahre	17 von 10000	3 von 10000	2 von 10000
35 – 39 Jahre	52 von 10000	10 von 10000	4 von 10000
über 40 Jahre	163 von 10000	41 von 10000	10 von 10000

Quelle: EUROCAT

#### Beispiel:

Etwa **17** von 10000 Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren erwarten ein Kind mit einem Down-Syndrom.

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind die Angaben zur Häufigkeit auf **10000 Frauen** bezogen. Die folgende Grafik soll das veranschaulichen.

Diese Punkte entsprechen 10000 schwangeren Frauen.





**Bluttest auf Trisomien**  
**Der nicht invasive**  
**Pränataltest (NIPT) auf**  
**Trisomie 13, 18 und 21**  
Eine Versicherteninformation



Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.

## Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko einer Fehlgeburt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.

Das Testergebnis liegt meist innerhalb von einer Woche vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.

**Wichtig ist:** Mit einem NIPT werden nur einzelne genetische Veränderungen untersucht. Ob das ungeborene Kind insgesamt gesund ist, kann der Test nicht erkennen.

Es ist auch möglich, vorher abzusprechen, sich nur bestimmte Ergebnisse eines NIPT mitteilen zu lassen: zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.

## Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

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.

## ETS = Screening auf Trisomien?





Bluttest auf Trisomien  
Der nicht invasive  
Pränataltest (NIPT) auf  
Trisomie 13, 18 und 21  
Eine Versicherteninformation



Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.

## Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich.

### „Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das **Ergebnis nicht eindeutig**. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

### „Der Test ist unauffällig“

Dieses **Ergebnis ist sehr zuverlässig**. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann **keine weiteren Untersuchungen** wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

### „Der Test ist auffällig“

Dieses **Ergebnis ist ein starker Hinweis** auf eine Trisomie. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat. So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt. Zur **Abklärung** ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

## Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann **nur durch einen Eingriff** sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem das Erbgut des Kindes untersucht wird. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- **Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie):** möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Ein vorläufiger Befund liegt nach etwa zwei Tagen vor, das endgültige Ergebnis nach zwei bis drei Wochen.
- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):** möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bestätigt werden.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter Ultraschallkontrolle eine dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein. Eine Betäubung ist meist nicht notwendig.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass etwa **1 bis 4 von 1000 Frauen** durch den Eingriff eine **Fehlgeburt** haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

**Bedeutung von Testversagern falsch dargestellt**





**Bluttest auf Trisomien**  
Der nicht invasive  
Pränataltest (NIPT) auf  
Trisomie 13, 18 und 21  
Eine Versicherteninformation



**Gemeinsamer  
Bundesausschuss**  
Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.

## Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Grundsätzlich ist ein NIPT zwar genau, trotzdem kommt es auch zu falschen Ergebnissen. Deshalb kann der Test keine sichere Diagnose einer Trisomie stellen.

Bei einem NIPT können **zwei Fehler** passieren:

- **Eine Trisomie wird übersehen.** Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10000 Untersuchungen.
- **Der NIPT ist auffällig, das Ungeborene hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie.** Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10000 Untersuchungen.

Bei Trisomie 13 und 18 passieren solche Fehler häufiger als beim Down-Syndrom.

Das **Beispiel zum Down-Syndrom** auf der folgenden Seite zeigt:

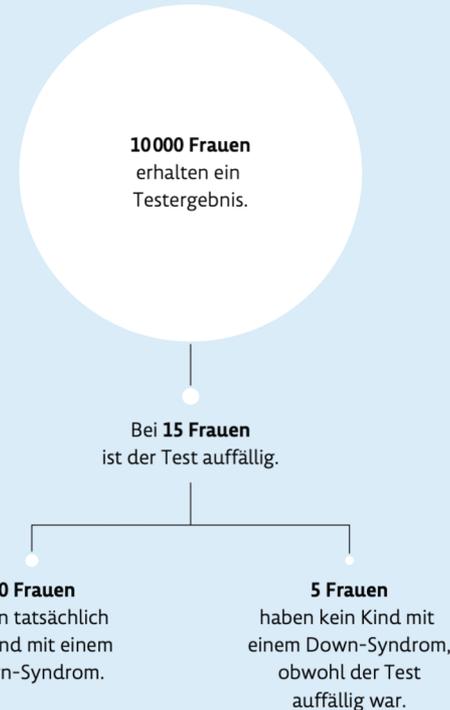
- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Ungeborene tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.



## Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:



Mit anderen Worten: In diesem Beispiel ist **jedes dritte auffällige Ergebnis falsch** (bei 5 von 15 Frauen).



**Bluttest auf Trisomien**  
**Der nicht invasive**  
**Pränataltest (NIPT) auf**  
**Trisomie 13, 18 und 21**  
Eine Versicherteninformation



**Gemeinsamer**  
**Bundesausschuss**  
Für die Leistungserbringung bedarf es  
noch der Festlegung der ärztlichen Vergütung.

## Vor einer Untersuchung – wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Manche Frauen oder Paare fühlen sich gedrängt, schnell zu entscheiden, ob sie einen Test machen wollen. Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend **ärztlich oder psychosozial beraten** zu lassen. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele entscheiden sich **für vorgeburtliche Untersuchungen**, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine größere Beeinträchtigung hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Zudem bieten sie **keine** „Garantie“: Nicht alles kann während der Schwangerschaft erkannt oder ausgeschlossen werden.

Andere entscheiden sich von vornherein **gegen bestimmte vorgeburtliche Untersuchungen**, wie etwa auf Trisomien. Ein Grund kann sein, dass sie das Kind so annehmen möchten, wie es ist. Ein Schwangerschaftsabbruch kommt für sie nicht infrage.

Nicht alle, die sich für solche Untersuchungen entscheiden, möchten die Schwangerschaft später abbrechen. Ein Testergebnis kann auch Anlass sein, sich auf ein Kind mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Zudem kann es immer sein, dass man seine Einstellung während der Schwangerschaft ändert.



## Was, wenn eine Trisomie festgestellt wird?

Durch eine Abklärungsuntersuchung kann sich ein Hinweis auf eine Trisomie bestätigen. Dann stellt sich für einige Frauen oder Paare die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen. Sie fühlen sich häufig unter Druck, vor der 12. Woche entscheiden zu müssen. Zeitdruck gibt es bei einer Trisomie aber nicht: Ein Abbruch ist auch nach der 12. Woche möglich. Es ist also genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen, mit Familie, Freundinnen und Freunden darüber zu sprechen und zu einer passenden Entscheidung zu kommen.

Zudem besteht die Möglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit den Eltern auszutauschen. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Viele Kinder mit den Trisomien 13 und 18 leben nach der Geburt nur eine kurze Zeit. Es gibt Frauen und Paare, die ihr Kind trotzdem zur Welt bringen möchten. Sie möchten nicht „bestimmen“, wann das Kind aus dem Leben tritt. Eine solche Geburt wird medizinisch und psychologisch begleitet und „palliative Geburt“ genannt. Sie gibt Eltern die Möglichkeit, ihr Kind kennenzulernen und sich von ihm zu verabschieden.





# Informationsbroschüre

Gravierende Fehler der obligatorischen Informationsbroschüre wurden auch nach drei Anhörungen (DEGUM, DGGGG, GeKo, DGPM) **nicht** korrigiert.

Das BMG hat die Broschüre nicht beanstandet.

G-BA definiert jetzt Ziffern für genBer + Labor.



# G-BA zum Umfang der Beratung

## **Umfassende wissenschaftlich fundierte Aufklärung und Beratung soll**

- die Vor- und Nachteile der jeweiligen Untersuchungen
- welche Erkrankungen / Fehlbildungen diagnostiziert werden
- welche entsprechende Behandlung möglich ist
- wie die jeweilige Untersuchung durchgeführt werden soll
- die Aussagekraft des Untersuchungsergebnisses
- die möglichen Konsequenzen für die Schwangerschaft

**für die risikoschwangere Frau verständlich darlegen.**



# Anomalien pro 10.000 Graviditäten

ACOG 2020, DEGUM 2019

<b>Alter</b>	<b>Trisomie 21</b>	<b>Trisomie 18,13</b>	<b>SCA</b>	<b>Genetik „Übrige“</b>	<b>Genetik gesamt</b>	<b>Ultra- schall</b>
<b>20</b>	8 1:1250	3 1:3300	34 1:300	37 1:270	82 1:122	150 1:67
<b>25</b>	10 1:1000	3 1:3300	34 1:300	37 1:270	84 1:119	150 1:67
<b>30</b>	14 1:714	6 1:1600	34 1:300	37 1:270	91 1:110	150 1:67
<b>35</b>	34 1:294	13 1:770	35 1:290	37 1:270	119 1:84	150 1:67
<b>40</b>	116 1:86	44 1:230	51 1:200	37 1:270	248 1:40	150 1:67



# Forensische Risiken für primärbetreuende FÄ

Die Vielfalt fetaler Anomalien zu erläutern wird zwar gefordert, in den Informationen jedoch nicht abgebildet.

Der „besondere Überwachungsbedarf“ umgeht die Risikoschwelle und lastet den FÄ die forensische Verantwortung auf.



# Narrative in der Pränataldiagnostik

- NIPT gibt Sicherheit – ohne Risiko
- Diagnostische Punktionen sind gefährlich
- Selbstzahlerleistungen sind unnötig
- Junge Schwangere haben kaum Risiken

Narrativen kann man auf der rationalen Ebene nicht widersprechen.

Alternative: Die Ebene der Zahlen verlassen

## S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung



### 3. Inanspruchnahme, Rahmenbedingungen

#### 3.1.

Die Inanspruchnahme der genetischen Beratung ist freiwillig. Sie darf nur unter Einhaltung der für ärztliche Maßnahmen allgemein geforderten Rahmenbedingungen durchgeführt werden [4, 7, 47, 15, 31].

**Kommentar** Zu den genannten allgemeinen Rahmenbedingungen zählen u. a. Aufklärungspflicht, Schweigepflicht und Datenschutz.



# Genetische Beratung vor NIPT

**Hierbei ergeben sich je nach Qualifikation des Arztes verschiedene Möglichkeiten:**

- bei Nichtvorhandensein der Qualifikation für die genetische Beratung wird die Patientin an einen hierfür qualifizierten Arzt überwiesen

*oder*

- die Patientin fühlt sich nach Aufklärung des Arztes bereits ausreichend informiert und **verzichtet schriftlich auf die genetische Beratung** (§10 Abs. 2 GenDG). Bei auffälligem Ergebnis sollte der Patientin, trotz Verzicht, erneut eine genetische Beratung angeboten werden.

# Beschluss



Gemeinsamer  
Bundesausschuss



## **des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien: Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien**

Vom 20. August 2020

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 20. August 2020 beschlossen, die Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) in der Fassung vom 10. Dezember 1985 (BAnz. Nr. 60a vom 27. März 1986), zuletzt geändert am 20. Februar 2020 (BAnz AT 27.04.2020 B3), wie folgt zu ändern:

NIPT des fetalen RhD  
ist GKV-Leistung seit dem **1. Juli 2021**



# Beratung und Labor

Definition	EBM (ab 1. Juli 2021)			GOÄ	
	GOP	€	Restriktionen	GOP	€
<b>Beratung nach GenDG zum nicht-invasiven Pränataltest Rhesus D (NIPT-RhD) gemäß Abschnitt C und Anlage 7 der Mutterschafts-Richtlinien</b>	01788*	9,34 € (84 Punkte)	<b>höchstens zweimal je Schwangerschaft berechnungsfähig</b>  <i>Die Gebührenordnungsposition 01788 ist nur von Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe berechnungsfähig, die die Qualifikationsvoraussetzung zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß Gendiagnostikgesetz und Richtlinie der Gendiagnostikkommission erfüllen oder Fachärzte für Humangenetik oder auf dem Fachgebiet entsprechend qualifizierte Ärzte mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik sind.</i>		
<b>Pränatale Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors D durch Untersuchung des RhD-Gens an fetaler DNA aus mütterlichem Blut von RhD-negativen Schwangeren mit einer Einlingschwangerschaft im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge</b>	01869#	100,68 € (905 Punkte)	<b>höchstens zweimal im Krankheitsfall</b>	1 x 3920 1 x 3922 3 x 3924	1 x 60,33 € 1 x 33,52 € 3 x 20,11 €  <b>Gesamtsumme = 154,18 €</b>



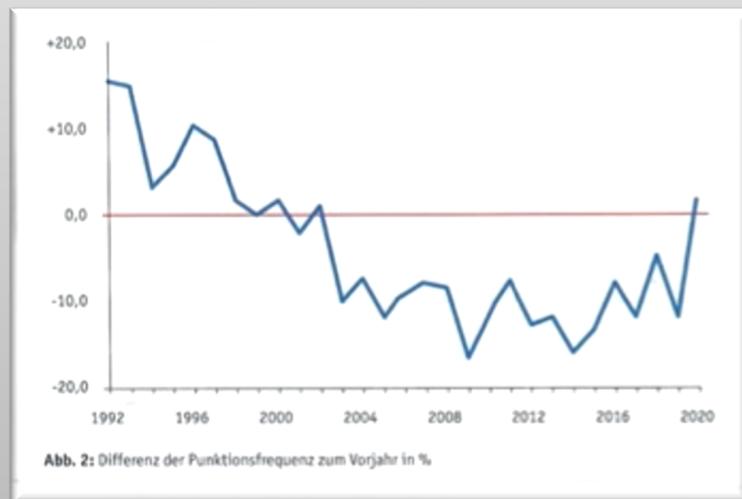
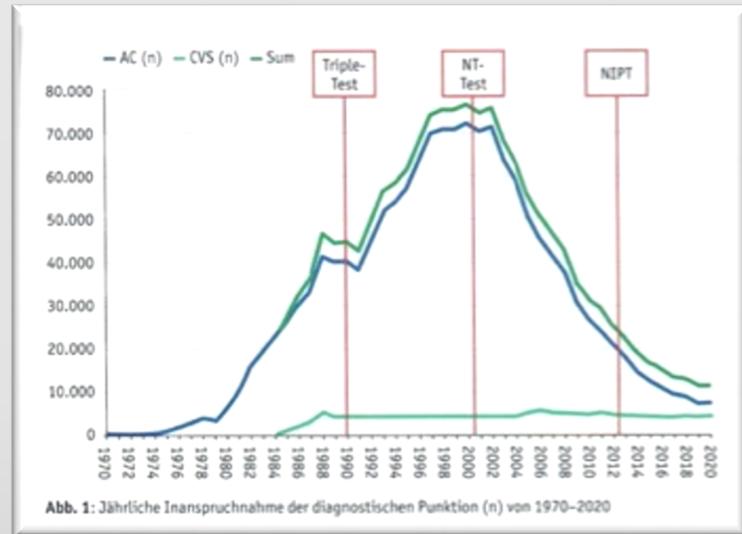
# NIPT 2022

- NIPT vermehrt auch bei jüngeren Frauen
- Frühe Organdiagnostik keine GKV-Leistung
- Zusätzliche Untersuchungen an zellfreier DNA
- Genetische Beratung in die Praxen ausgelagert
- Parallelberatung



# Diagnostische Punktionen 1970-2020

Jahr	AZ	CVS	Summe
1970	6	-	6
1980	6.500	-	6.500
1990	40.361	4.300	44.661
2000	72.260	4.300	76.560
2010	26.691	4.746	31.347
2020	7.182	4.284	11.466



Kähler 2021  
Scharf 2021



# Das A priori Risiko ist individuell ...

... und korreliert für jede Schwangere mit

- Alter
- Hypertension
- BMI
- niedrigem/hohem  $\beta$ -HCG
- niedrigem PAPP-A
- Pathologie im US
- Abortanamnese
- Blutung
- Variable: Erfahrung der Punkteure

Akolekar 2015  
Wulff 2016  
Beta 2019  
Gil 2020



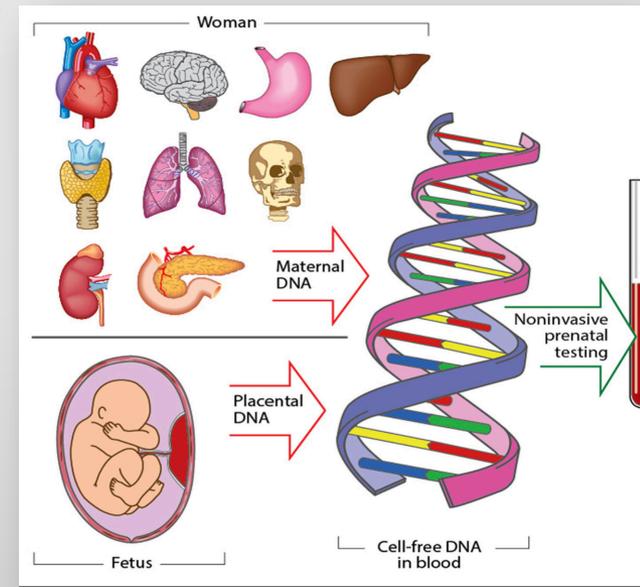
# Ursachen diskrepanter Befunde

niedrige placentare (fetale) Fraktion

begrenzte placentare Mosaik

fetoplacentare Mosaik

Sequenziertiefe



vanishing twin

maternale Anomalie des Karyotyps

okkultes maternales Malignom

Mutter und Plazenta werden gescreeent



# NIPT positiv, Fet unauffällig: CVS oder AZ?

## The type of fetoplacental aneuploidy detected by cfDNA testing may influence the choice of confirmatory diagnostic procedure<sup>†</sup>

Francesca Romana Grati<sup>1\*</sup>, Komal Bajaj<sup>2</sup>, Francesca Malvestiti<sup>1</sup>, Cristina Agrati<sup>1</sup>, Beatrice Grimi<sup>1</sup>, Barbara Malvestiti<sup>1</sup>, Eva Pompili<sup>1</sup>, Federico Maggi<sup>1</sup>, Susan Gross<sup>2,3</sup>, Giuseppe Simoni<sup>1</sup> and Jose Carlos P. Ferreira<sup>2,4</sup>

<sup>1</sup>Toma Advanced Biomedical Assays, Busto Arsizio, Varese, Italy

<sup>2</sup>Department of Obstetrics, Gynecology and Women's Health at Albert Einstein College of Medicine, Bronx, NY, USA

<sup>3</sup>Natera, San Carlos, CA, USA

<sup>4</sup>1st Department of Obstetrics and Gynecology, Medical University of Warsaw, 02-015, Warsaw, Poland

\*Correspondence to: Francesca Romana Grati. E-mail: fgrati@tomalab.com

<sup>†</sup>The data reported in this paper was presented at the 14th World Congress in Fetal Medicine, held between the 21st and the 25th of June of 2015 in Crete, Greece

### ABSTRACT

**Objectives** Cell-free DNA (cfDNA) screening can provide false positive/negative results because the fetal fraction originates primarily from trophoblast. Consequently, invasive diagnostic testing is recommended to confirm a high-risk result. Currently, there is debate about the most appropriate invasive method. We sought to estimate the frequency in which a chorionic villus sampling (CVS) performed after a high-risk cfDNA result would require a follow-up amniocentesis due to placental mosaicism.

**Methods** Analyses of the frequencies of the different types of mosaicism involving cytotrophoblasts, for trisomies 21 (T21), 18 (T18), 13 (T13) and monosomy X (MX) among 52 673 CVS karyotypes obtained from cytotrophoblast, mesenchyme and confirmatory amniocentesis.

**Results** After a high-risk cfDNA result for T21, 18, 13 and MX, the likelihood of finding CVS mosaicism and need for amniocentesis is, respectively, 2%, 4%, 22% and 59%. When mosaicism is detected by CVS, the likelihood of fetal confirmation by amniocentesis is, respectively, 44%, 14%, 4% and 26%.

**Conclusions** In cases of high-risk cfDNA results for T21/T18, CVS (combining cytotrophoblast and mesenchyme analysis) can be considered, but with the caveat of 2–4% risk of an inconclusive result requiring further testing. In high-risk results for MX/T13, amniocentesis would appear to be the most appropriate follow-up diagnostic test, especially in the absence of sonographic findings. © 2015 John Wiley & Sons, Ltd.

Trisomie 21 oder 18  
**2-4 %** Diskrepanzen

Trisomie 13 oder 45,X  
**22-59%** Diskrepanzen



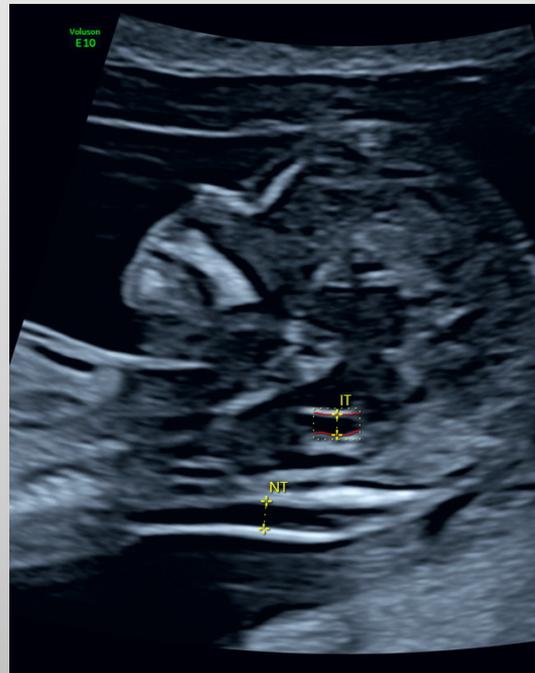
39j NIPT pos Tris 21

CVS Kurzzeit (Zytotrophoblast) 47,XY+21

CVS Langzeit (Mesenchym) 46,XY

AC STR-Schnelltest 46,XY

AC Zellkultur 46,XY





# Dichoriale Geminigravidität

36 J, G1P0

12+6 NIPT: erhöhtes Risiko Trisomie 18

geb. am: 27.12.1982      Eingang: 24.09.2020  
 Kostenträger: iGeL      Endbefund: 08.10.2020

**Nicht-invasiver Pränatal-Screening-Test (Panorama™-Test)**

Analyse	Ergebnis	Ref. Bereich	Individuelles Risiko aufgrund des Panorama-Tests
Geschlecht	dizygote Zwillinge männlich & weiblich		
Fetale Fraktion	3,80% & 3,60%	> 2,70%	
<b>Aneuploidie</b>			
Trisomie 21	niedriges Risiko	<1/ 4.000	
Trisomie 18	<b>erhöhtes Risiko</b>	<1/ ?	
Trisomie 13	niedriges Risiko	<1/ 10.000	

**Beurteilung Panorama-Test:**  
 Es konnte ein **erhöhtes Risiko** für die Trisomie 18 festgestellt werden.

**Negativer Vorhersagewert (NPV):** Der negative Vorhersagewert gibt an, mit welcher Wahrscheinlichkeit ein negativer Befund die Wahrheit entspricht.

	Sensitivität	Spezifität	PPV	NPV
Trisomie 21:	> 99,0 %	> 99 %	91,0 %	> 99,99 %
Trisomie 18:	> 98,2 %	> 99 %	93,0 %	> 99,99 %
Trisomie 13:	> 99,0 %	> 99 %	38,0 %	> 99,99 %
Monosomie X	92,7 %	> 99 %	47,0 %	> 99,99 %
Triploidie	> 99,0 %	> 99 %	5,3 %	> 99,99 %

**Testmethode:** DNA wird aus dem mütterlichen Blut, das auch plazentare DNA beinhaltet, isoliert. Bestimmte Teile davon werden mit Hilfe eines speziellen PCR-Assays amplifiziert und mittels eines High-Throughput-Sequenzierensystems analysiert. Die Sequenzdaten werden mit Natera's eigenem Algorithmus analysiert und so die Anzahl der fetalen Chromosomen 13, 18, 21, X und Y errechnet. Dabei werden Aneuploidien dieser Chromosomen und, falls gewünscht wird, Mikrodeletionen der angegebenen Loci identifiziert. Sollte eine Blutprobe nicht den Qualitätsstandards entsprechen, kann für die betroffenen Chromosomen kein Ergebnis ausgegeben werden. Dieser Test benötigt eine ausreichend hohe fetale DNA-Fraktion, um ein Ergebnis liefern zu können.

15+1 Amniozentese: 46,XY und 46,XX  
 US: Dezente FW-Mengendifferenz



# Positive und negative Prädiktion

	Prävalenz	DR	falsch positiv	PPV	NPV
PE < 32 w	1:200	80%	5%	7,4%	99,9%
Herz	1:200	50%	5%	4,8%	99,7%
Trisomie 21 28 Jahre	1:1.000	99%	0,2%	33%	99,7%
22q11.2	1:1.000	70%	0,2%	26%	99,9%
Trisomie 21 38 Jahre	1:100	99%	0,2%	83%	99,9%
microdel	1:10.000	90%	1%	0,9%	99,9%



## **Integration von ETS**

... ermöglicht die Bestimmung

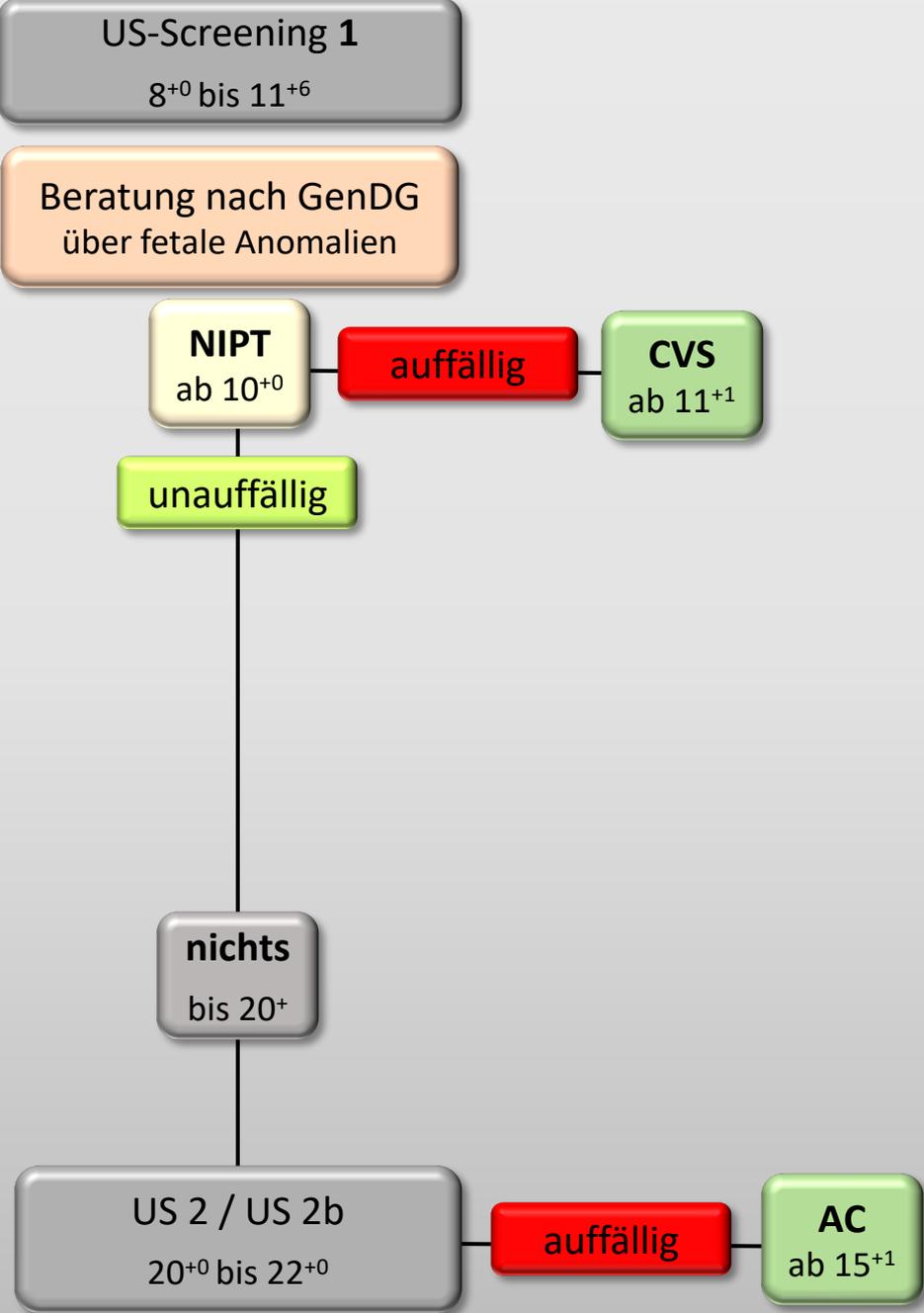
des **Risikoprofils**

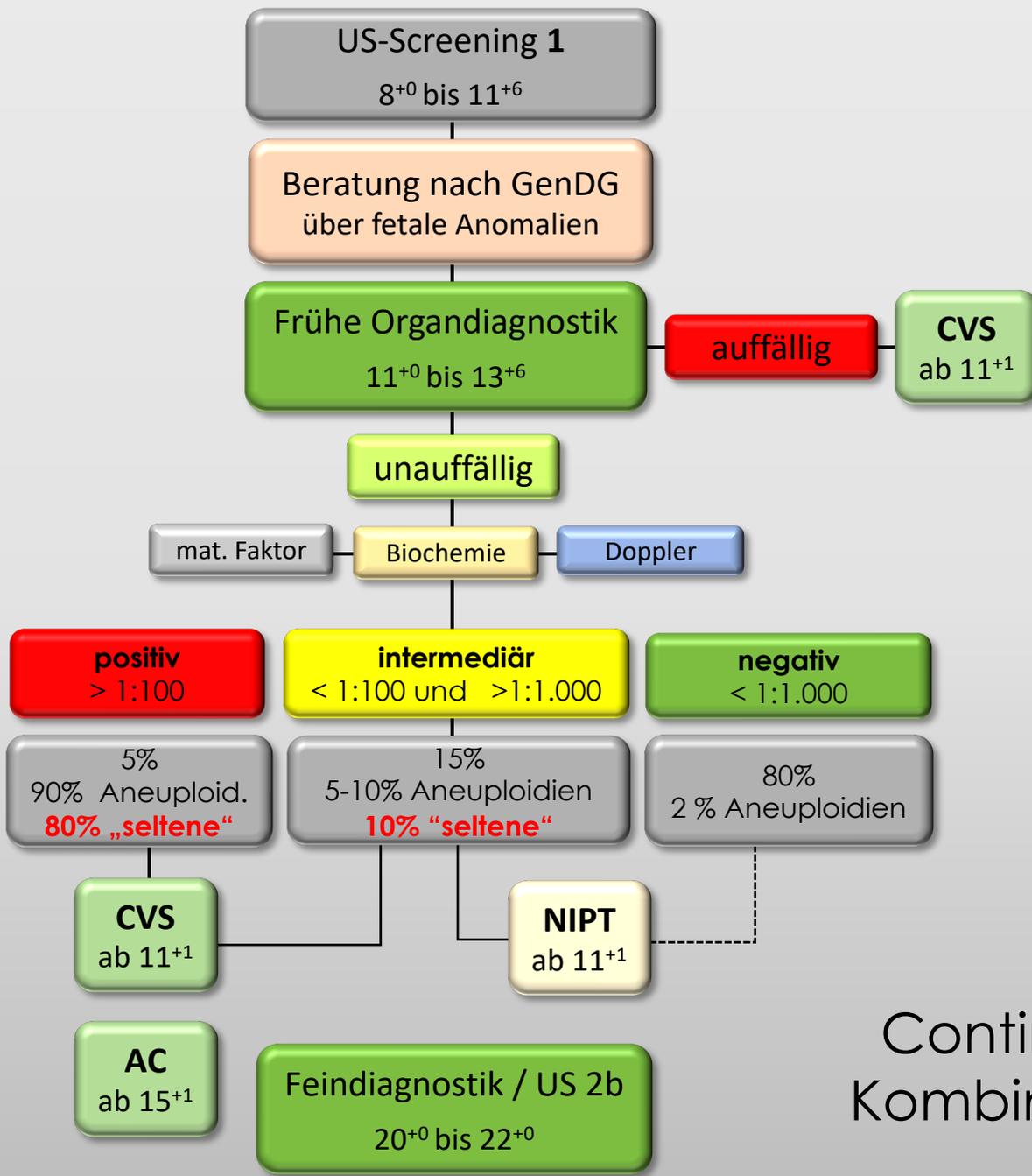
der Schwangeren und des Feten



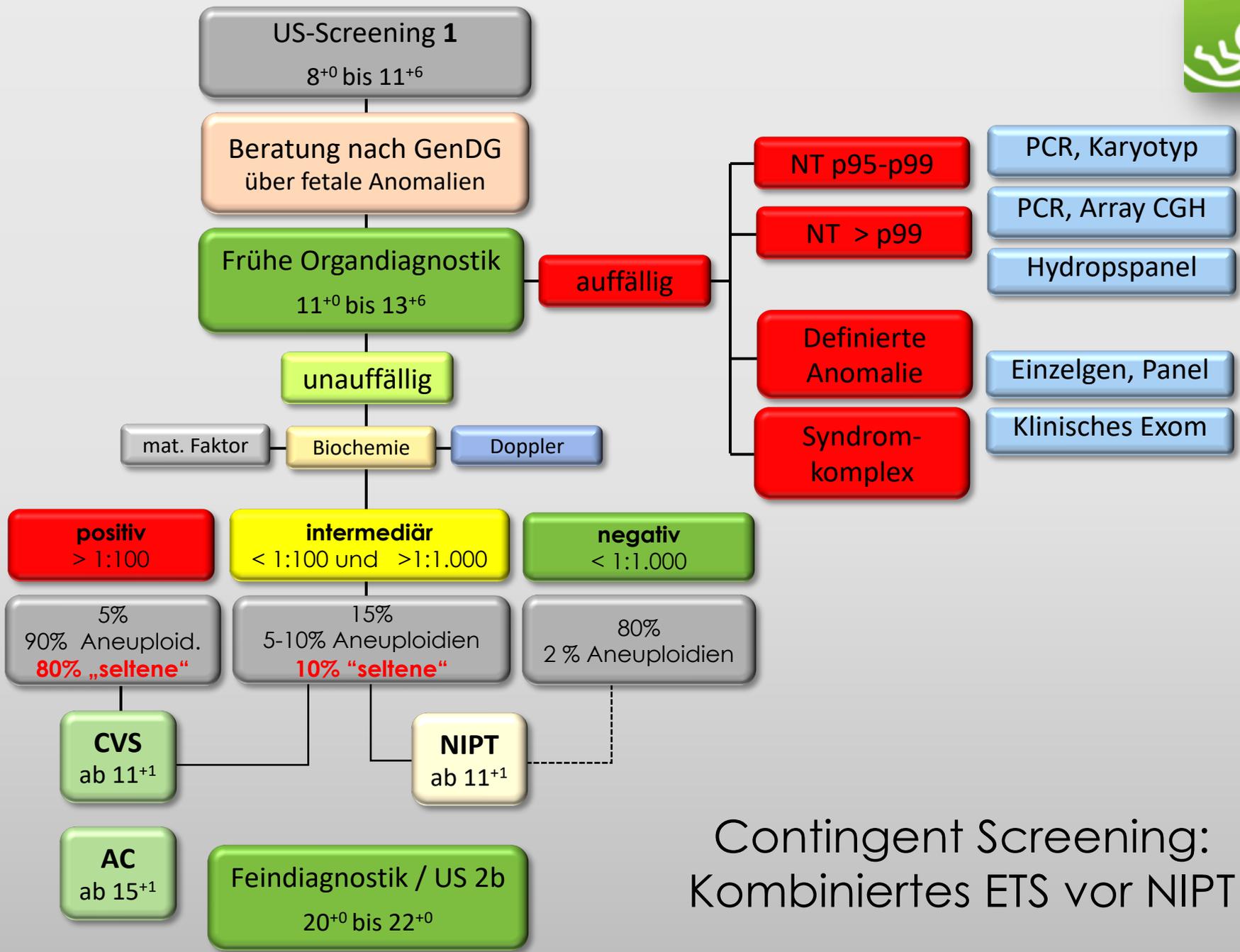
# Beratung 2022

- NIPT ist – richtig eingesetzt – ein sinnvolles Werkzeug
- Frühe Organdiagnostik ist ein MUSS
- Standardisierte NT-Messung
- NT > 95. Perzentile ist ein Dreifach-Marker
- Keine Stand alone Lösungen
- Kein Screening auf Anomalien der Gonosomen
- Je breiter das Screening, desto häufiger Fehlalarm
- Mikrodeletionen und RATs – Falsch positiv Rate hoch
- Zurückhaltung bei dichorialen Gemini





Contingent Screening:  
Kombiniertes ETS vor NIPT



Contingent Screening:  
Kombiniertes ETS vor NIPT



# Fachgebundene genetische Beratung

## ERLANGUNG DER QUALIFIKATION ZUR FACHGEBUNDENEN GENETISCHEN BERATUNG

### Möglichkeiten der Erlangung der Qualifikation zur genetischen Beratung

#### 1. Voraussetzung: Theoretischer Teil

Ärzte, deren Facharztzulassung  
< 5 Jahre zurück liegt

- 72 Std. Qualifikation nach Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO-RL)
- Abschluss kann mit Lernerfolgskontrolle erfolgen (fakultativ)
- Regelung der Weiterbildungsordnungen der jeweiligen Landesärztekammern beachten

Ärzte, deren Facharztzulassung  
> 5 Jahre zurück liegt

- 72 Std. Qualifikation gem. GEKO-RL freiwillig
- Wissenskontrolle gem. GEKO-RL mit 20 Fragen, von denen 12 richtig beantwortet werden müssen (Landesärztekammern bieten z.T. Refresher-Kurse zur Vorbereitung an)

#### 2. Voraussetzung: Praktisch-kommunikativer Teil (A oder B)

Option A

- Min. 10 praktische Übungen anhand von Beispielfällen aus oder in genetischer Beratungen
  - Unter Supervision eines Facharztes für Humangenetik oder eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik

Option B

- **Alternative:** Bereits ausreichend ist der Nachweis einer Qualifikation zur psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungs- oder Fortbildungsinhalte

Zur Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung müssen der theoretische *und* der praktische Teil (Voraussetzung 1 *und* 2) nachgewiesen werden.



Test	Screeningparameter außer 21,18,13,X,Y	vanish. twin	Eizell- spende	€	RhD
fetalis	Monosomie X (45,X)	nein	ja	269	*
harmony	nur 47,+21 +Trisomie 18,13 +SCA 22q11.2	nein	ja	199 229 299 +35	*
NIPT (MGZ)	nur 47,+21 +18,13 +SCA +>7Mb+RAT	FPR höher	ja	269 269 299 /349	*
Panorama	Triploidie +22q11 SCA, Triploidie, mo/di +22q11 1p36, 5p, PWS/AS	ja	ja	239 269 299 319 449	-
PraenaTest	nur 47,+21 +18,13 +RAT +18,13,SCA +RAT 22q11.2	ja	ja	169 228 /378 268 /418 +39	-
Veracity	SCA 22q11,1p36, 17p11.2, 4p16.3	ja	ja	229 269 299	*

## 10 Regeln für die Durchführung eines NIPT-Tests



1. NIPT erfordert eine ärztliche Aufklärung und genetische Beratung nach GenDG.
2. NIPT erlaubt derzeit zuverlässige Aussagen zu Trisomie 21, 18, 13, jedoch keine Aussagen zu strukturellen Fehlbildungen. Diese machen jedoch den Großteil der perinatal relevanten Anomalien aus. Auch lassen sich die meisten anderen Chromosomenstörungen und syndromale Erkrankungen nicht erkennen.
3. NIPT erfordert eine qualifizierte Ultraschall-Untersuchung.
4. Bei Fehlbildungen oder erhöhter Nackentransparenz ist die diagnostische Punktion Mittel der Wahl, um komplexere Chromosomenstörungen erkennen zu können und um einen unnötigen Zeitverlust zu vermeiden.
5. Kein NIPT ohne Bestimmung des Anteils der fetalen zellfreien DNA.  
Die „Fetal fraction“ ist ein Qualitätsparameter mit großem Einfluss auf die Testgüte.
6. Ein ergebnisloser NIPT ist ein abklärungsbedürftiger Befund.  
Hier erhöht sich das Risiko für Chromosomenstörungen, insbesondere für Trisomie 13, 18 und Triploidie.
7. NIPT ist ein Screening-Test.  
Bei einem auffälligen NIPT ist eine diagnostische Punktion obligat anzubieten.  
Ein Schwangerschaftsabbruch darf nicht auf einem isolierten NIPT-Befund beruhen.
8. NIPT auf Veränderungen der Geschlechtschromosomen sollte nicht routinemäßig durchgeführt werden.
9. Der Einsatz von NIPT zur Bestimmung des Risikos für seltene autosomale Aneuploidien, strukturelle Chromosomenstörungen, insbesondere Mikrodeletionen und monogenetische Erkrankungen des Feten kann derzeit generell nicht empfohlen werden.
10. Bei Zwillingschwangerschaften, nach künstlicher Befruchtung und bei Adipositas hat NIPT eine höhere Versagerquote und es liegen nur eingeschränkt Daten zur Testgüte vor.

# 1



NIPT erfordert eine ärztliche Aufklärung  
und genetische Beratung nach GenDG.



NIPT erlaubt derzeit zuverlässige Aussagen zur Wahrscheinlichkeit einer Trisomie 21,18,13, aber keine Aussagen zu strukturellen fetalen Fehlbildungen.

Diese machen jedoch den Großteil der perinatal relevanten Anomalien aus.

Auch lassen sich die meisten anderen Chromosomenstörungen und syndromale Erkrankungen nicht erkennen.

# 3



NIPT erfordert eine qualifizierte Ultraschall-Untersuchung, idealerweise vor der Blutabnahme.



# 4



Bei Fehlbildungen oder erhöhter Nackentransparenz ist die diagnostische Punktion Mittel der Wahl, um komplexere Chromosomenstörungen erkennen zu können und um einen unnötigen Zeitverlust bis zur endgültigen Diagnose zu vermeiden.



Im Rahmen einer NIPT-Untersuchung sollte grundsätzlich der fetale (schwangerschaftsspezifische) Anteil an der zellfreien DNA angegeben werden.

Die „fetal fraction“ ist ein Qualitätsparameter mit großem Einfluss auf die Testgüte..



Ein ergebnisloser NIPT ist ein abklärungsbedürftiger Befund.

In diesem Kollektiv finden sich mehr Chromosomenstörungen, insbesondere die 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.



NIPT auf Veränderungen der Geschlechtschromosomen sollte nicht routinemäßig durchgeführt werden.



Der Einsatz von NIPT zur Bestimmung des Risikos für seltene autosomale Aneuploidien, strukturelle Chromosomenstörungen, insbesondere Mikrodeletionen und monogenetische Erkrankungen kann derzeit nicht generell empfohlen werden.



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