

Suchtests auf Trisomie 21, 18 und 13 im mütterlichen Blut („NIPT“)

Suchtests auf Trisomie 21, 18 und 13 im mütterlichen Blut (nicht invasive pränatale Tests, NIPT) erkennen die meisten Schwangerschaften mit einem hohen Risiko für Trisomie 21, 18 und 13.

Ab dem 1. Juli 2022 werden die Kosten dieses Suchtests von den Krankenkassen übernommen, wenn die Schwangere die Frage, ob bei ihrem Kind eine Trisomie vorliegen könnte, als Belastung empfindet.

Bevor Sie entscheiden, ob ein NIPT für Sie nützlich ist, möchten wir Ihnen einige wichtige Informationen geben.

Am Anfang steht die Beratung

In der **ärztlichen Beratung** sprechen wir über Ihre persönlichen Wünsche, wieviel Sie über die Gesundheit Ihres Kindes erfahren wollen, und zeigen Ihnen die Möglichkeiten und Grenzen der Diagnostik und der Suchtests.

Wie häufig sind Besonderheiten des Ungeborenen?

Körperliche Fehlbildungen des Kindes und genetische Anomalien machen den größten Teil der relevanten Störungen aus, werden aber von den Suchtests auf Trisomie nicht erfasst. Die Trisomien sind bei Frauen unter 40 Jahren nur der deutlich kleinere Teil der möglichen Besonderheiten:

Alter	Trisomie 21,18,13	Seltene Anomalien außer Trisomien	Fehlbildungen (Ultraschall)
25	1 von 1.000	7 von 1.000 unabhängig vom Alter	15 von 1.000 unabhängig vom Alter
30	2 von 1.000		
35	5 von 1.000		
40	12 von 1.000		

Dann schauen wir uns gemeinsam Ihr Kind an – Ersttrimester-Screening

Nach der Beratung ist eine Ultraschall-Untersuchung notwendig, um Auffälligkeiten der körperlichen Entwicklung auszuschließen. Viele Fehlbildungen können zu dieser Zeit bereits erkannt werden. Ab 12⁺⁰ Wochen ist diese **frühe Organdiagnostik** besonders aussagekräftig. Die Breite der Nackentransparenz gibt Hinweise auf Erkrankungen des Kindes. Bei Auffälligkeiten oder einer verbreiterten Nackentransparenz sollten keine Suchtests auf Trisomie, sondern frühzeitig gezielte genetische Untersuchungen besprochen werden.

Zusammen mit drei **biochemischen Werten** aus dem Blut der Mutter werden die meisten Schwangerschaften erkannt, in denen eine höhere Wahrscheinlichkeit für seltene genetische Anomalien oder für Präeklampsie, eine Erkrankung der Mutter und des Ungeborenen, besteht. Die Untersuchung ist daher auch für die Schwangeren sinnvoll, die kein Screening auf Trisomie 21 wünschen.

Diese Kombination aus früher Organdiagnostik und Blutwerten (**kombiniertes Ersttrimester-Screening**) erlaubt am besten die Einschätzung, ob ein NIPT sinnvoll ist.

Anders als in vielen anderen Ländern Westeuropas ist das kombinierte Ersttrimester-Screening keine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen.

Manche Schwangere sind besonders besorgt, ob ihr Kind eine Trisomie haben könnte, und wollen so früh wie möglich einen Suchtest durchführen. Auch bei einem unauffälligen NIPT-Befund ist es sinnvoll, das kombinierte Ersttrimester-Screening möglichst zwischen 12⁺⁰ und 13⁺⁰ Wochen nachzuholen, um Risiken für andere Erkrankungen des Ungeborenen oder der Schwangeren rechtzeitig zu erkennen.

Bitte beachten Sie einige wichtige Informationen über NIPT

Etwa 2 von 1.000 NIPTs sind **falsch negativ** (Test ist unauffällig, Kind hat eine Trisomie). 3 von 1.000 Tests sind **falsch positiv** (Test ist auffällig, Kind hat keine Trisomie).

Ein auffälliger NIPT-Befund muss immer durch eine Punktion und genetische Analyse überprüft werden. Ein NIPT ist ein Suchtest, kein diagnostischer Test.

Etwa zwei von 100 Screeningtests (NIPT) erbringen kein Ergebnis. In den betroffenen Schwangerschaften findet man häufiger Chromosomenstörungen, besonders Trisomie 13, 18 oder Triploidien.

Häufigere Testversager und eine geringere Testsicherheit sieht man auch bei Zwillingsschwangerschaften, hohem mütterlichen Gewicht und nach künstlicher Befruchtung.

Auffällige Befunde sollen immer durch eine diagnostische Punktion von Plazentagewebe oder Fruchtwasser abgeklärt werden.

Textbaustein zum Einfügen in die Patientenakte

Patientin wurde über genetisch und nicht-genetisch bedingte Anomalien des Ungeborenen sowie über Suchtests und diagnostische Methoden aufgeklärt. (Ersttrimester-Screening, NIPT, Chorionzottenbiopsie, Amniozentese einzeln benennen?)

Alter	Trisomie 21,18,13	Genetik außer Trisomie 21,18,13	Fehlbildungen (Ultraschall)
25	1 von 1.000	7 von 1.000 unabhängig vom Alter	15 von 1.000 unabhängig vom Alter
30	2 von 1.000		
35	5 von 1.000		
40	12 von 1.000		

Suchtests auf Trisomie 21,18 und 13 (Nicht-invasive pränatale Tests, **NIPT**) erkennen die meisten dieser drei Trisomien häufiger Testversager und eine geringere Testsicherheit. Trisomien machen jedoch, besonders bei jüngeren Frauen, nur den kleineren Teil der genetischen Anomalien aus (**gelbe** Spalte).

Genetische Störungen außer den Trisomien (**blaue** Spalte) oder Fehlbildungen (**grüne** Spalte) werden durch NIPT **nicht** erkannt. Genetische Anomalien können nur durch die Untersuchungen von Chromosomen (Erbträgern) und DNA nach Punktion erkannt werden, Fehlbildungen durch die Ultraschall-Organodiagnostik.

Vor einem NIPT sollte eine aussagekräftige Ultraschalluntersuchung, am besten in der 12. Woche (ab 11⁺¹ Wochen) stattfinden. Das **kombinierte Ersttrimester-Screening** (frühe Organodiagnostik und Blutwerte der Mutter) gibt Hinweise auf die Mehrzahl aller Anomalien. In Deutschland ist es keine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen.

Etwa 2 von 1.000 NIPTs sind **falsch negativ** (Test ist unauffällig, Kind hat eine Trisomie). 3 von 1.000 Tests sind **falsch positiv** (Test ist auffällig, Kind hat keine Trisomie). Ein auffälliger NIPT-Befund muss immer durch eine Punktion und genetische Analyse überprüft werden.

NIPT erbringt in 2% kein Ergebnis. Grund ist häufig ein geringer Anteil an DNA der Plazenta im mütterlichen Blut, zum Beispiel bei hohem Körpergewicht der Mutter oder bei einer Trisomie 13 oder 18. Eine diagnostische Punktion und genetische Analysen sind dann sinnvoll.

Häufigere Testversager und eine geringere Testsicherheit sieht man auch bei Zwillingsschwangerschaften, hohem mütterlichen Gewicht und nach künstlicher Befruchtung

Auffällige Befunde sollten immer abgeklärt werden. Ein NIPT ist ein Suchtest, kein diagnostischer Test.