

NIPT

NON-INVASIVE PRENATAL TESTING

Neben anderen Methoden der pränatalen Diagnostik bietet eine nicht-invasive pränatale Testung (non-invasive prenatal testing), abgekürzt NIPT die Möglichkeit, das Vorliegen einer Chromosomenstörung bei Ihrem ungeborenen Kind zu untersuchen. Chromosomenstörungen können unterschiedlich schwere Auswirkungen auf die Gesundheit des Kindes haben. Im Blut der werdenden Mutter liegen im zellfreien Blutplasma kleine freie Fragmente kindlichen Erbmaterials (DNA) vor, sog. zellfreie fetale DNA. Die fetale zellfreie DNA macht etwa 10 % der gesamten zellfreien DNA aus. Diese fetalen DNA-Fragmente stammen aus dem Mutterkuchen. Mittels modernster molekularbiologischer Techniken kann diese fetale zellfreie DNA analysiert werden. Vor der Durchführung des Tests ist es wichtig, dass Sie die Möglichkeiten und Grenzen dieser speziellen Untersuchung kennen.

WAS KANN MAN IN DER NIPT FESTSTELLEN?

Trisomie 21, 18 Und 13

Kommt ein bestimmtes Chromosom in den Zellen des Kindes dreimal statt wie üblich zweimal vor, nennt man das „Trisomie“. Die häufigste ist die Trisomie 21 und führt klinisch zu dem Down Syndrom genannten Krankheitsbild. Viel seltener kommt eine Trisomie 18 vor, auch Edwards-Syndrom genannt, und noch seltener ist eine Trisomie 13, auch als Patau-Syndrom bekannt. Die Häufigkeit dieser Erkrankungen steigt mit zunehmendem mütterlichem Alter.

Monosomie X (XO) Ulrich-Turner-Syndrom

Wenn ein Chromosom eines Chromosomenpaares fehlt, also nur einmal statt wie üblich zweimal vorhanden ist, nennt man das „Monosomie“. Bei der Monosomie X (auch Turner-Syndrom oder Ulrich-Turner-Syndrom genannt) fehlt das zweite Geschlechtschromosom. Sie ist die einzige lebensfähige Monosomie beim Menschen, betrifft nur

Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 2500 weiblichen Neugeborenen vor. Die Häufigkeit hängt hier nicht vom mütterlichen Alter ab.

Triple X-Syndrom (XXX)

Beim sogenannten Triple X-Syndrom liegt das X-Chromosom dreimal vor. Diese Störung betrifft ebenfalls nur Mädchen und kommt ungefähr einmal bei 1.000 weiblichen Neugeborenen vor.

Klinefelter-Syndrom (XXY)

Beim Klinefelter-Syndrom, welches nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches X-Chromosom in den Körperzellen vor. Es kommt ungefähr einmal bei 500 männlichen Neugeborenen vor.

Diplo Y-Syndrom (XYY) Jacobs-Syndrom

Beim Diplo Y-Syndrom, welches ebenfalls nur Jungen betrifft, liegt ein zusätzliches Y-Chromosom in

den Zellen vor. Es kommt ca. einmal in 1.000 Geburten von männlichen Neugeborenen vor.

Mikrodeletionen

Mikrodeletionen sind Verluste submikroskopisch kleiner Chromosomenabschnitte. Sie verursachen

komplexe Krankheiten und sind fast immer mit einer reduzierten mentalen Entwicklung verbunden. Einige dieser Mikrodeletionssyndrome lassen sich mittlerweile auch mittels der erweiterten NIPT nachweisen. So z.B. das Di-George-Syndrom (Mikrodeletion 22q11).

AB WELCHER SCHWANGERSCHAFTSWOCHE KANN ICH DEN TEST DURCHFÜHREN LASSEN?

Generell ab der zehnten Schwangerschaftswoche (SSW 9+0 p.m.). Nach Empfehlung der Fachgesellschaften (DGGG, DEGUM, ISUOG) sollte ein solcher

Test jedoch in Verbindung mit einem Ultraschall im Rahmen der frühen Feindiagnostik zwischen der 12. und 14. SSW angeboten werden.

WIE SICHER SIND DIE TESTVERFAHREN?

Erkennung von Trisomien

Zur Erkennung von Trisomie 21 ist der NIPT derzeit der genaueste und sicherste verfügbare nicht-invasive Testung in der Schwangerschaft. Es muss allerdings betont werden, dass eine 100-prozentige Sicherheit mit dem Test nicht erreicht werden kann. In den aktuellen Studien zur Beurteilung der Aussagekraft der Tests bei Einlingsschwangerschaften wurde bei über 99 % ein richtiges Ergebnis bezüglich des Down-Syndroms (Trisomie21) bei einer zugleich sehr niedrigen

Falsch-Positiv-Rate von unter 0,1 % festgestellt. Bezüglich der Aussagekraft für Trisomie 13 und 18 ist die Testgenauigkeit etwas geringer (98 - 99 %). Die Aussagekraft der Tests wurde auch bei Zwillingsschwangerschaften überprüft. In diesen Fällen kann in über 92 % der Fälle mit einem richtigen Ergebnis gerechnet werden. Da in diesen Studien keine Fälle mit einer Trisomie 13 oder 18 vorlagen, gibt es hierzu noch keine wissenschaftlichen Daten.

Test	Erkennungsrate	Falsch-Positiv-Rate
	Trisomie 21	Trisomie 21
Alter	50 %	25 %
Alter+NT+Biochemie	90 %	5 %
Alter+NT+Biochemie zusätzliche Ultraschallmarker	95 %	2,5 %
NIPT	99 %	0,1 %

Erkennung von Gonosomenstörungen

Die Aussagekraft der verschiedenen Tests zur Bestimmung von Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen X und Y (Gonosomen) wurde ebenfalls in

klinischen Studien untersucht. Sie ist derzeit deutlich geringer als die Aussagekraft bei den Trisomien 21, 18 und 13. Darüber hinaus ist die Falsch-Positiv-Rate deutlich höher als bei Trisomien.

Erkennung von Mikrodeletionen

Die Test-Güte bezüglich Mikrodeletionen (erweiterter NIPT) ist derzeit noch nicht sicher einschätzbar und ist ebenfalls deutlich geringer als die Genauigkeit bei Trisomien. Bitte sprechen Sie gesondert mit Ihrem Arzt, falls eine solche Untersuchung durchgeführt werden soll.

Grenzen der Untersuchung

Es werden bei einer NIPT nur die Chromosomen untersucht, die angefordert wurden. Eine Aussage über andere Chromosomenstörungen kann nicht getroffen werden, ein unauffälliges Testergebnis schließt eine Chromosomenstörung daher nicht vollständig aus. Auch können „Mosaik“ nicht mit Sicherheit bestimmt werden. Bei einem Mosaik tragen Zellen des Embryos eine andere genetische Information als das Gewebe der Plazenta, aus dem wir die Testinformation erhalten.

Auch kann es trotz sorgfältigster Durchführung der Tests zu keinem oder einem unklaren Testergebnis

kommen. Damit muss in rund 3 % der Untersuchungen gerechnet werden. Es kann dann notwendig sein, die Blutentnahme und den Test zu wiederholen.

Wann ist der Test nicht indiziert?

Da ein NIPT nur eine sehr begrenzte Auswahl von Chromosomen untersucht, ist bei Auffälligkeiten im Ultraschall, z.B. Erkrankungen der fetalen Organe oder verbreiterte NT eine NIPT nicht zu empfehlen. Hier sollte eine diagnostische Punktion (Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie) durchgeführt werden. Das Risiko für Komplikationen einer invasiven Punktion liegt bei ca. 0,1 - 0,2 %.

Der Vorteil der diagnostischen Punktion liegt insbesondere daran, dass alle Chromosomen strukturell beurteilt werden und die Methode bei speziellen Fragestellungen durch noch genauere molekulargenetische Untersuchungen (Array CGH, Clinical Exome Sequencing) ergänzt werden kann.

ÜBERNIMMT MEINE GESETZLICHE KRANKENKASSE DIE KOSTEN FÜR EINEN SOLCHEN TEST?

Ab dem 01.07.2022 wird der NIPT von den gesetzlichen Krankenkassen in begründeten Einzelfällen nur auf das Vorliegen einer Trisomie 21, 18 und 13 übernommen. Wir führen die NIPT nur mit einer vorherigen gezielten Fehlbildungsdiagnostik sowie einer ausführlichen Beratung durch. Dazu brauchen wir eine Überweisungsschein Ihres betreuenden Frauenarztes bzw. -ärztin.

Diese begründeten Einzelfälle sind:

1. Hinweis auf eine Trisomie aus anderen Untersuchungen
2. Wenn eine werdende Mutter gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist.

AUFFÄLLIGES TESTERGEBNIS – WIE GEHT ES DANN WEITER?

Ein auffälliges Testergebnis bedeutet nur, dass das ungeborene Kind ein hohes Risiko trägt, eine entsprechende Chromosomenstörung zu haben. Es heißt jedoch nicht, dass das ungeborene Kind definitiv

davon betroffen ist. Zur weiteren Abklärung ist dann eine diagnostische Punktion (normalerweise eine Amniozentese) erforderlich.

WIE SIE ZU UNS FINDEN

Unsere Praxis liegt zentral in der Stuttgarter Innenstadt, ganz in der Nähe des Rotebühlplatzes.

PARKEN

Öffentliche Tiefgarage
im Haus

S-BAHN

Haltestelle Stadtmitte,
Ausgang Rotebühlplatz

U-BAHN

Haltestelle Rotebühlplatz,
Ausgang Rotebühlplatz