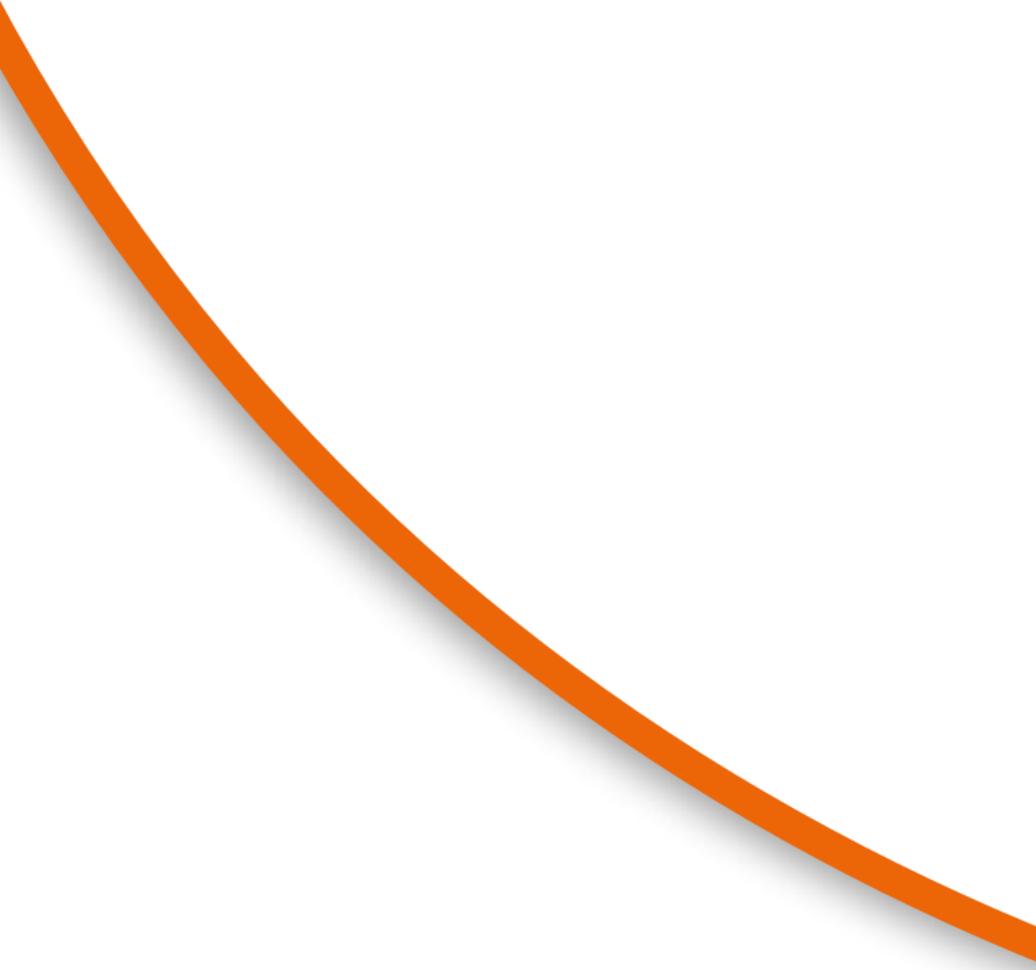




Priv.-Doz. Dr. med. I. Tekesin

NIPT

NICHT-INVASIVE PRÄNATALE TESTUNG



Abweichungen von der normalen Chromosomenzahl (numerische Aberrationen) stellen eine der häufigsten Ursachen für angeborene Störungen des Kindes dar. Am häufigsten findet sich die Trisomie 21, bei der drei statt zwei Chromosomen 21 im Zellkern vorliegen. Dies führt zum Down-Syndrom.

Seltener sind die Trisomien der Chromosomen 13 und 18. Die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Babys mit einer Chromosomenveränderung hängt insbesondere vom Alter der Mutter ab. Während das Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom bei 20-jährigen Müttern bei 1:1500 liegt, steigt es bei einer 40-jährigen Mutter bei 1:100 bei der Geburt.

INVASIVE TECHNIKEN

In der Pränataldiagnostik stehen invasive Techniken zur Analyse des Chromosomensatzes des ungeborenen Kindes zur Verfügung: Die Fruchtwasserpunktion und die Chorionzottenbiopsie. Während beide Techniken sehr zuverlässig chromosomale Veränderungen identifizieren können, ist die jeweilige Untersuchung aber mit einem eingriffsbedingten Fehlgeburtsrisiko verbunden, das mit ca. 0,3%-0,6% angegeben wird.

NICHT-INVASIVE VERFAHREN

Nicht-invasive Verfahren zur Risikoabschätzung, wie z.B. das Ersttrimester-Screening, erlauben eine individuelle Risikoabschätzung anhand von biochemischen Blutwerten und Ultraschall-Markern. Damit kann die Chance für Chromosomenstörungen beim Kind individueller abgeschätzt werden. Die Verfahren erlauben aber keine direkte diagnostische Aussage über die kindlichen Chromosomen.

Seit 2012 stehen molekulargenetische Untersuchungen zur Verfügung, mit denen nicht-invasiv aus dem Blut der Mutter die häufigsten Chromosomenstörungen mit hoher Sicherheit diagnostiziert werden können. Die Verfahren werden zusammenfassend bezeichnet als nicht-invasive pränatale Testung (non-invasive prenatal testing), abgekürzt NIPT. Grundprinzip



ist dabei, dass im Blut der Mutter im zellfreien Blutplasma kleine freie Fragmente kindlichen Erbmateriale (DNA) vorliegen, sog. zellfreie fetale DNA. Die kindliche zellfreie DNA macht etwa 10% der gesamten zellfreien DNA aus. Diese kindlichen DNA-Fragmente stammen aus dem Mutterkuchen. Mittels modernster molekularbiologischer Techniken kann diese kindliche zellfreie DNA analysiert werden, wobei festgestellt werden kann, ob mehr DNA von einem Chromosom vorkommt, als zu erwarten wäre. Mit diesem Verfahren kann mit sehr hoher Sicherheit eine Trisomie 13, 18 oder 21 diagnostiziert oder ausgeschlossen werden.

Ebenfalls möglich ist die Analyse der Anzahl des Geschlechtschromosoms X (z.B. Diagnostik des Turner Syndroms) sowie die zuverlässige Feststellung des Geschlechts des Kindes.

Die diagnostische Sicherheit ist hoch, die Detektionsrate (Wahrscheinlichkeit, eine vorhandene Störung zu entdecken) liegt für die Trisomie 21 bei ca. 99%. Nur selten, d.h. bei

0,08 % finden sich falsch-positive Ergebnisse (eine Chromosomenstörung wird angezeigt, die tatsächlich nicht vorliegt), so dass auffällige Ergebnisse grundsätzlich mit invasiven Verfahren überprüft werden sollen.

Die NIPT wird insbesondere Frauen mit erhöhtem Risiko für eine der genannten Chromosomenstörungen, z.B. bei auffälligem Ersttrimester-Screening, angeboten.

HINWEIS

Die Verfahren sind aktuell nicht im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge verankert.

Wir führen die NIPT nur mit einer vorherigen gezielten Fehlbildungsdiagnostik sowie einer ausführlichen Beratung durch. Diese Zusatzdiagnostik kann bei Ihnen als selbst zu tragende Leistung durchgeführt werden.

Alte Poststraße 3
70173 Stuttgart

Telefon 0711 400601-0
www.praenatalstuttgart.de
info@praenatalstuttgart.de