

## Wird automatisch das kindliche Geschlecht untersucht?

Nein, dies ist eine optionale Möglichkeit des Tests, die als Selbstzahlerleistung angeboten wird. Falls Sie sich für diese Option entscheiden, wird Ihnen das Ergebnis gemäß den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes nach Ablauf der 14. SSW mitgeteilt.

## Wann ist der NIPT Kassenleistung?

Als nicht allgemein empfohlene Vorsorgeuntersuchung in der Schwangerschaft wird der NIPT nur dann von den gesetzlichen und privaten Krankenkassen bezahlt, wenn sich ein Hinweis aus anderen Untersuchungen ergeben hat oder Ihre persönliche Situation nach Rücksprache mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt eine Risikoeinschätzung mittels NIPT ratsam macht.

## Wie gestaltet sich das Familienleben mit einem Kind mit einer Trisomie?

Eine pauschale Antwort lässt sich nicht geben, da sie von verschiedenen Faktoren abhängt. Zum einen spielen Art und Ausprägung der Trisomie eine Rolle, zum anderen die Unterstützung der Familie und das Zusammenspiel aller. Hilfreich können auch Frühförderstellen, Beratungsstellen sowie Elternverbände sein. Hier erhält man Rat für die neue Herausforderung oder kann Erfahrungen austauschen.

## Weitere Informationen

Dieser Informationsflyer kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Er soll lediglich die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt oder eine Beratungsstelle unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz finden Sie Ihre Rechte auf Aufklärung und Beratung beschrieben.

## Hinweis

Der Inhalt dieses Flyers gilt rein als Information und ist kein Ersatz für eine individuelle ärztliche Beratung oder Behandlung.

## Herausgeber

Labor Dr. Heidrich & Kollegen MVZ GmbH  
Klinikweg 23  
22081 Hamburg  
Tel.: 040 / 97 07 999 - 0  
info@labor-heidrich.de  
www.labor-heidrich.de

Sie finden diesen Flyer auch online zum Download unter [www.labor-heidrich.de/informationen/downloads-links/](http://www.labor-heidrich.de/informationen/downloads-links/) oder über diesen QR Code



Praxisstempel

## Information für Schwangere



## NIPT Der Nicht-Invasive Pränatal-Test auf Trisomie 13, 18 und 21

Auf Wunsch mit Geschlechtsbestimmung des Feten

## Liebe Leserin,

Mit diesem Flyer geben wir Ihnen die wichtigsten Informationen zum nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21 an die Hand. Der NIPT – seit dem 01. Juli 2022 als Kassenleistung anerkannt – ermöglicht Ihnen äußerst zuverlässig das Risiko für ein Vorliegen der Chromosomenstörungen Trisomie 13, 18 und 21 bei Ihrem ungeborenen Kind zu bestimmen. Bei diesen genetischen Veränderungen wird die körperliche und geistige Entwicklung des Kindes unterschiedlich stark beeinflusst. Die Trisomie 21, das Down-Syndrom, ist dabei am bekanntesten.

Ein Faktor für ein erhöhtes Risiko einer solchen Chromosomenstörung ist das Alter der Schwangeren. So sind beispielsweise bei Schwangeren im Alter von 20 Jahren 1 von 1.100 Fällen, ab 35 Jahren bereits 1 von 300 und bei 40-jährigen Schwangeren 1 von 68 Schwangerschaften betroffen.

Gemeinsam mit Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt können Sie diskutieren und zusammen entscheiden, ob eine Blutuntersuchung mit NIPT infrage kommt. Vor der finalen Entscheidung zu einem NIPT, ist eine Beratung nach dem Gendiagnostikgesetz durch Ihre / Ihren Ärztin / Arzt oder bei uns im Labor erforderlich.

Der Anspruch auf eine psychosoziale Beratung von Schwangerschaftsberatungsstellen besteht ebenso. Sie erfahren dort auch Unterstützung beim Umgang mit einem auffälligen Ergebnis. Dies muss nicht zwangsläufig in einem Abbruch der Schwangerschaft münden, sondern kann auch Anlass sein, sich auf ein Kind mit Trisomie einzustellen.

## Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen, auf denen die Erbinformation liegt, in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden, was die Entwicklung des Kindes bereits im Mutterleib beeinflusst. Das Risiko einer Trisomie steigt mit dem Alter der Schwangeren.

Die **Trisomie 13**, auch Patau-Syndrom genannt, tritt mit einer Häufigkeit von 1-10 zu 10.000 Schwangerschaften auf. Schwere Fehlbildungen an Herz und Hirn sowie eine Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und geistige Behinderung können die Folge sein. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib, weniger als 10 Prozent der Säuglinge werden 1 Jahr alt.

Bei der **Trisomie 18**, dem Edwards-Syndrom, beläuft sich die Häufigkeit auf 2-41 zu 10.000 Schwangerschaften. Kinder mit dieser Diagnose können bereits im Ultraschall erkennbare Fehlbildungen an Kopf, Körper und den inneren Organen haben sowie eine geistige Behinderung. Diese Fehlbildungen führen zumeist zum Tod im Mutterleib oder gleich nach der Geburt. Nur etwa 10 Prozent mit leichten Behinderungen werden fünf Jahre oder älter.

Die **Trisomie 21**, auch Down-Syndrom genannt, ist mit einer Häufigkeit bis zu 163 pro 10.000 Schwangerschaften am stärksten vertreten. An körperlichen Symptomen können sich angeborene Herzerkrankungen, Entwicklungsstörungen des Magen-Darm-Trakts, Störungen im Hormonsystem, Erkrankungen des Skelettsystems sowie Seh- und Hörstörungen zeigen. Die motorische und sprachliche Entwicklung kann verzögert sein. Vor allem bei der Trisomie 21 gibt es ein breites Spektrum an Ausprägungen. So können einige Menschen stark körperlich und geistig eingeschränkt sein, andere können ein nahezu normales, selbstbestimmtes Leben führen. Die Lebenserwartung kann bei 60 Jahren liegen.



## Wie funktioniert der NIPT

Etwa ab der 10. SSW enthält das mütterliche Blut genügend Erbgut des ungeborenen Kindes, so dass es im Labor untersucht werden kann. Für den NIPT ist nur eine Blutentnahme notwendig, die das Risiko für eine Fehlgeburt nicht erhöht. Mit der durchgeführten Analyse spezifischer DNA-Sequenzen einzelner Chromosomen kann mit hoher Zuverlässigkeit der Nachweis zusätzlicher DNA-Kopien und somit einer Trisomie erbracht werden. Ob das ungeborene Kind noch andere Krankheiten hat, kann durch den NIPT nicht ermittelt werden.

Chromosomenstörung	Trisomie 13	Trisomie 18	Trisomie 21
Erkennungsrate	> 99 %	> 93 %	> 99 %
Falsch-Positiv-Rate	0,1 %	0,2 %	0,04 %

## Wie sicher ist der durchgeführte NIPT?

In unserem Labor verwenden wir die Vanadis® Methode des Herstellers PerkinElmer. Sie gilt als eine der besten (Studie: Conotte. Comparing 2 noninvasive prenatal testing methods. Am J Obstet Gynecol, 2022). Für Trisomie 13 und 21 wurden alle Fälle richtig erkannt. Bei Trisomie 18 waren es 14 von 15 richtig erkannten Fällen. (Siehe Tabelle unten)

Bei dem Test handelt es sich um einen Screeningtest mit Risikoabschätzung. Er gibt eine Risikobewertung an, ein Kind mit Trisomie zu bekommen. Daher erfolgt zur Diagnosestellung eine weiterführende, so genannte invasive Diagnostik, wenn der Test auffällig ist. Dies kann eine Chorionzottenbiopsie bzw. eine Fruchtwasseruntersuchung sein, die das Risiko bestätigt oder mit Sicherheit ausschließt.

In seltenen Fällen kann kein Testergebnis erzielt werden. Ursachen können sein, dass zu wenig kindliche DNA in der Probe vorhanden ist. Andere Einflussgrößen können die Untersuchung stören und zu falschen Ergebnissen führen. Dies ist jedoch selten. Hierzu zählt z. B. eine Behandlung mit Heparin (Blutgerinnungshemmung), eine Transplantation oder Stammzelltherapie in der Vergangenheit, Mehrlinge, ein Vanishing Twin (ein Zwilling verstirbt im Mutterleib) oder auch starkes Übergewicht.

## Welche Grenzen hat der NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21?

Das Screening findet ausschließlich auf die genannten Veränderungen statt, die nur einen Teil der vorgeburtlichen Chromosomenveränderungen ausmachen. Reguläre Vorsorgeuntersuchungen oder eine Feindiagnostik mittels Ultraschall des Ungeborenen wird dadurch nicht ersetzt.

## Wie und wann erhalten Sie die Ergebnisse?

Die Ergebnisse werden Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt binnen einer Woche zugestellt. Nur diese bzw. dieser ist befugt, Ihnen das Ergebnis mitzuteilen. Hier ist es auch möglich, sich nur Teilergebnisse – z. B. nur zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom – nennen zu lassen. Die Mitteilung des Geschlechts darf rechtlich erst nach der 14+0 SSW erfolgen.

## Voraussetzung zur Durchführung des NIPT

Vor genetischen Untersuchungen muss laut Gen-diagnostikgesetz eine entsprechende Beratung und Aufklärung durch einen dafür qualifizierten Arzt / eine Ärztin erfolgen. Die Schwangere muss schriftlich in die Untersuchung einwilligen.

