

# **Der Nicht-Invasive pränatale Diagnostiktest (NIPT) - Zell-freie fetale DNA im mütterlichen Blut**

Der neue nicht-invasive pränatale Trisomie Test (NIPT) ermöglicht eine risikolose Beurteilung der häufigsten Chromosomenstörungen. Dabei wird aus einer mütterlichen Blutprobe das genetische Material des ungeborenen Kindes mittels hochentwickelter Labormethoden analysiert. Diese neue Untersuchungsmethode kann ab der 11. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden und hat eine höhere Aussagekraft als der Combined Test.

Der Test beruht auf der seit längerem bekannten Tatsache, dass im mütterlichen Blut neben dem genetischen Material (DNA Fragmente) der Mutter auch DNA Fragmente des Feten vorhanden sind. Insgesamt stammt das genetische Material, das im mütterlichen Blut zu finden ist, zu 90% von der Mutter und zu 10% vom ungeborenen Kind. Diese DNA Fragmente werden mit hochspezialisierten Geräten (Sequenzierer) analysiert.

## **Hintergrund:**

Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, die die genetische Information enthalten und aus DNA und Eiweißmolekülen bestehen. Bei einer Trisomie liegt ein bestimmtes Chromosom dreifach statt zweifach vor. Das bekannteste Beispiel ist das Down Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreifach statt zweifach vorhanden ist. Das führt dazu, dass bei einem Fetus mit Down Syndrom auch mehr Material vom Chromosom 21 (Chromosom 21-spezifische DNA Fragmente) in den mütterlichen Kreislauf abgegeben wird. Dieses „Mehr“ an Chromosom 21-spezifischen DNA Fragmenten im mütterlichen Plasma lässt sich mit den hochentwickelten neuen Sequenzierern messen.

Die Entdeckungsrate (Erkennungswahrscheinlichkeit) für den nicht-invasiven Nachweis der Trisomie 21 ist in den bis jetzt publizierten Studien mit mehr als 99% angegeben, die falsch-positive Rate weit unter 1%.

## **Testanwendung:**

Der Trisomie Test wird derzeit hauptsächlich als zusätzliches Screening für Schwangere mit einem erhöhten Risiko für Chromosomenstörungen angewandt. Das bedeutet, dass bei einem auffälligen Combined Test der Trisomie Test als „Zweitest“ angeboten werden kann. Voraussetzung hierfür ist eine eingehende Beratung über Möglichkeiten und Grenzen des

Tests. Es sollte auch darauf hingewiesen werden, dass der Test in einem kleinen Prozentsatz keine Informationen liefert. Da der Test nicht vollständig diagnostisch ist (das heißt, dass die Entdeckungsrate knapp unter 100% liegt und der Test in sehr seltenen Fällen auch falsch positiv sein kann), wird derzeit empfohlen, bei einem auffälligen NIPT-Testergebnis eine Chorionzottenbiopsie bzw. Amniozentese (Fruchtwasserpunktion) zur Sicherung der Diagnose durchzuführen. Bei einem unauffälligen Ergebnis kann mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit ein Down Syndrom ausgeschlossen werden. Dieses Vorgehen führt zu einer drastischen Reduzierung der invasiven Eingriffe (Fruchtwasserpunktionen und Chorionzottenbiopsien). Eine zweite Möglichkeit wäre, den neuen Trisomie Test in das primäre Ersttrimesterscreening zu integrieren, wenn dies von den Eltern gewünscht wird.

Es gibt grundsätzlich in der Fachwelt einen Konsens, dass das in vielen Ländern sehr gut etablierte Ersttrimesterscreening (Combined Test) in seiner jetzigen Form durch diesen nicht-Invasiven Trisomie Test nicht ersetzt werden sollte, da der Combined Test auch als Screening für Fehlbildungen und Schwangerschaftskomplikationen eingesetzt wird.

**Zusammenfassung:**

1. Der Test erlaubt eine quantitative Bestimmung der fetalen Trisomien 21, 18 und 13 und die Geschlechtsbestimmung.
2. In der Literatur wird die Entdeckungsrate mit mehr als 99% angegeben, die falsch-positive Rate mit weniger als 1%.
3. Der Trisomie Test kann in einem kleinen Prozentsatz auch nicht-informativ sein, das heißt es gibt kein Ergebnis.
4. Bei Ultraschallauffälligkeiten, die auf eine strukturelle Fehlbildung hinweisen, ist weiterhin die invasive Diagnostik zu empfehlen, um einen vollständigen Chromosomensatz zu erhalten. Eine invasive Diagnostik ist auch bei einem sehr auffälligen Combined Test (z.B. bei einem Risiko von  $>1:10$ ) zu erwägen.

Ich wurde über die Möglichkeiten und Grenzen des nicht-invasiven Trisomie Tests (NIPT) aufgeklärt und bin mit der Durchführung dieses Tests einverstanden.

---

Unterschrift Patientin

---

Unterschrift Arzt/Ärztin