

## PRÄNATALMEDIZIN

# Detailinformationen nicht-invasiver pränataler Test (NIPT)

Bei unauffälligem Ultraschall steht seit 2012 der nicht-invasive pränatale Test (NIPT) als Screeningmethode für die häufigsten numerischen Chromosomen-anomalien (Trisomie 13, 18, 21) zur Verfügung. Dabei werden aus dem mütterlichen Blut DNA-Bruchstücke der Mutter und der Plazenta analysiert. Bei einem Hinweis auf eine Chromosomenanomalie muss der Befund entsprechend durch eine diagnostische invasive Untersuchung bestätigt werden, da die Ursache der Chromosomenanomalie fetalen, plazentaren oder auch mütterlichen Ursprungs sein kann. Entsprechend handelt es sich folglich beim NIPT um ein Screeningverfahren und nicht um einen diagnostischen Test. Bei Einlingsschwangerschaften und unauffälliger Ersttrimester-Untersuchung erfolgt zunächst die Risikokalkulation mittels des ETTs. Bei einem Risikowert für Trisomie 21, 18 oder 13 von  $\geq 1:1000$  und unauffälligem Ultraschallbefund werden die Kosten des NIPT von der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (OKP) erstattet. Beträgt das Risiko  $\geq 1/10$  wird zum Ausschluss von Fehlbildungen vor dem NIPT eine Expert Opinion empfohlen. Aufgrund des hohen Risikos wird allerdings in dieser Situation primär eine invasive Diagnostik (s.u.) empfohlen. Der NIPT ist bei Einlingsschwangerschaften das beste nicht-invasive Verfahren, um eine der häufigsten Trisomien (Trisomie 21, 18 und 13) zu erfassen. Der NIPT hat eine Erkennungsrate für die Trisomie 21 von  $> 99\%$  bei einer Fehlerquote von  $\leq 0.09\%$ . Die Vorhersagewahrscheinlichkeit des NIPT für die Trisomien 18 und Trisomie 13 sowie Aneuploidien der Geschlechtschromosomen liegt insgesamt niedriger.

Ergibt die Ersttrimesterkalkulation für eine Zwillingschwangerschaft (s.o. ohne Labor) einen Risikowert für eine Trisomie 21, 18 oder 13 von  $\geq 1:1000$  bei normalem Ultraschallbefund, wird ein NIPT bei Zwillingen ab dem 1.1.2018 von der OKP erstattet.

Weisen auffällige Ultraschallbefunde auf eine Chromosomenstörung hin, ist ein NIPT primär nicht indiziert, da ein erhöhtes Risiko für Chromosomenstörungen oder nichtchromosomale genetische Erkrankungen besteht, die nicht von einem NIPT erfasst werden. Eine Zweitmeinung bei einem Experten ist indiziert. Jeder auffällige NIPT-Befund muss durch eine invasive Diagnostik bestätigt werden, bevor z.B. ein Schwangerschaftsabbruch diskutiert wird.