



— WESTEND ULTRASCHALL —

## **Patientinneninformation zum NIPT ( nicht-invasiver pränataler Test )**

**Vorgeburtliche Untersuchung aus dem Blut der Schwangeren zur  
Abklärung einer möglichen fetalen Trisomie 21, 18 und 13**

Sehr geehrte Patientin,

Sie sind mit dem Wunsch zu uns gekommen, durch den NIPT eine weitergehende Information über das mögliche Vorliegen einer Trisomie 21 (Down Syndrom), 18 und/oder 13 bei Ihrem ungeborenen Kind zu erhalten. Voraussetzung für die Durchführung des Tests und der dafür notwendigen Blutentnahme bei Ihnen ist, dass Sie über die Möglichkeiten und Grenzen dieser Testmethode informiert wurden und diese Informationen verstanden haben. Erst dann können Sie eine informierte Entscheidung treffen und die Untersuchung beauftragen. Dieses Aufklärungsblatt dient der Vorbereitung des Gespräches mit dem verantwortlichen Arzt, welcher die vor der Blutentnahme und der Durchführung des Testes notwendige fachgebundene genetische Beratung durchführt.

### **Was ist eine Trisomie, wie entsteht sie und was bedeutet sie?**

Das Erbmateriale in allen Zellen des Körpers ist in Form von Chromosomen organisiert. Bei uns Menschen gibt es 22 Chromosomen, die in den Zellen paarig vorliegen (insgesamt 46 Chromosomen inklusive zwei Geschlechtschromosomen). Kommt es im Rahmen der Fortpflanzung zu einer fehlerhaften Reifeteilung von Eizelle oder Spermium kann ein Chromosom oder ein Teil eines Chromosoms dreifach (trisom) statt zweifach (disom) in den Körperzellen des Kindes vorkommen.

Die häufigste und bekannteste Chromosomenfehlverteilung ist die Trisomie 21 (Down Syndrom), bei der das Chromosom 21 beim Kind dreimal statt zweimal vorliegt. Betroffene Menschen haben meist eine eingeschränkte geistige Entwicklung und können durch leichte bis schwere körperliche Fehlbildungen insbesondere an Herz, Lunge und Magen-Darm-Trakt beeinträchtigt sein. Die durchschnittliche Lebenserwartung liegt heutzutage dank einer optimalen Therapie und sozialer Einbindung bei ungefähr 60 Jahren.

Trisomie 13 und 18 kommen bei uns Menschen seltener vor. Sie sind mit



schwerer geistiger Behinderung und sehr häufig schwerwiegenden körperlichen Fehlbildungen verbunden. Die meisten betroffenen Kinder sterben bereits vor der Geburt und nur selten wird das erste Lebensjahr überlebt.

Wir sind gerne bereit, Ihnen Informationen und Kontakte zu Selbsthilfegruppen und Organisationen zur Verfügung zu stellen, die Ihnen weitergehende Informationen zum Leben mit Down Syndrom geben können. Insbesondere haben Sie einen Anspruch auf kostenlose weitergehende Beratung im Zusammenhang mit Problemen vor, während und nach einer Pränataldiagnostik (sog. psychosoziale Beratung), welche wir gerne vermitteln.

### **Welche Möglichkeiten gibt es, bereits vorgeburtlich das Risiko einer vorliegenden Chromosomenstörung abzuschätzen oder eine solche sicher zu diagnostizieren?**

Vor der Geburt gibt es entweder die Möglichkeit nicht-invasiver Testverfahren oder sogenannter invasiver Verfahren.

– zu den "nicht-invasiven " Methoden gehört zum einen das **Ersttrimesterscreening** (detaillierte Ultraschalluntersuchung und mütterliche Hormonwerte), zum anderen der **NIPT**. Eine definitive Diagnose können diese nicht-invasiven Methoden nicht liefern.

– zu den "invasiven" Methoden gehören die **Fruchtwasseruntersuchung** (Amniocentese) und die Entnahme von Zellen des Mutterkuchens (**Chorionzottenbiopsie**).

Beide Verfahren erlauben es, Zellen mit dem Chromosomensatz des Ungeborenen zu gewinnen, an denen eine Chromosomenanalyse durchgeführt wird. Hierbei werden Anzahl, Gestalt und Struktur **aller Chromosomen** untersucht und so eine praktisch definitive Diagnose über das Vorliegen oder den Ausschluss einer Chromosomenanomalie, – auch, aber nicht nur, der Trisomie 21 – gestellt. Problem der "invasiven" Methoden ist das Risiko, durch einen solchen Eingriff das Kind zu verlieren, Dieses Risiko wird – je nach Erfahrung des Untersuchers sowie der anatomischen Situation – mit ca. 0,2 – 0,5 % angegeben.



## **Was kann mit einem nicht invasiven Testverfahren (NIPT) untersucht werden?**

Im mütterlichen Blut zirkulieren freie Anteile (Fragmente) der kindlichen DNA (Chromosomen). Mittels bestimmter Techniken können diese Fragmente isoliert werden und auf Chromosomenstörungen bei Ihrem ungeborenem Kind hin untersucht werden. Derzeit kann mit diesem Testverfahren das mögliche Vorliegen einer Trisomie 21, 13 und 18 und die Geschlechtschromosomen untersucht werden. Der Test ist auch bei Zwillingsschwangerschaften möglich.

## **Wie sicher ist der Test?**

In international veröffentlichten Studien hat der NIPT eine Erkennungsrate für die Trisomie 21 von ca. 99%. Das bedeutet, dass von 100 untersuchten Blutproben ein Ergebnis nicht korrekt war. Die Erkennungsrate für eine Trisomie 18 liegt bei 98% und die für eine Trisomie 13 bei nahezu 100% (geringere Fallzahlen bei Trisomie 13). Ein auffälliger Befund im Bluttest ist durch eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Chorionzottenbiopsie zu verifizieren.

## **Die Grenzen des NIPT**

Der Test kann eine detaillierte Ultraschalldiagnostik nicht ersetzen. Denn nur eine gezielte Ultraschalluntersuchung (z.B. die frühe Organdiagnostik im Rahmen des Ersttrimesterscreenings oder die detaillierte Organdiagnostik in der 20.–22. SSW) ermöglicht es, einen großen Teil der fetalen Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen frühzeitig zu erkennen. Auffälligkeiten des Feten im Ultraschallbild können eine Vielzahl genetischer und auch nicht genetisch bedingter Ursachen haben. In diesen Fällen ist der NIPT für eine umfassende Abklärung nicht geeignet. Mit dem NIPT können beispielsweise auch keine anderen numerischen Chromosomenstörungen (z.B. andere Trisomien) oder strukturelle Veränderungen an den Chromosomen festgestellt werden. In diesen Fällen fehlt zum Beispiel ein Stück eines Chromosoms, ein Stück ist überzählig oder wurde falsch in das Chromosom eingebaut. Es können auch keine sogenannten Mosaik bestimmt werden. Hierbei tragen nur einzelne Zellen oder Gewebe des



Kindes eine „falsche“ (z.B. Trisomie 21) genetische Information.

In seltenen Fällen kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig werden, den Test zu wiederholen und dazu ggf. auch eine neue Blutprobe anzufordern.

### **Wann kann die Durchführung des NIPT sinnvoll sein?**

- nach einer genauen Ultraschalluntersuchung ( z.B. im Rahmen eines Ersttrimesterscreenings), die eine unauffällige fetale Entwicklung gezeigt hat, und die Eltern aber eine weitergehende, ausschließliche Abschätzung des Risikos für eine Trisomie 21, 13 und/oder 18 wünschen
- falls bei einer Ultraschalluntersuchung so genannte „Marker“ (Hinweiszeichen) für ein Down Syndrom gefunden wurden, die aber eigenständig keinen Krankheitswert besitzen
- und wenn die Eltern eine diagnostische Abklärung durch einen invasiven Eingriff, der ihnen eine sichere Information über das Vorhandensein bzw. Fehlen einer Chromosomenstörung geben kann, derzeit (noch) nicht wünschen (z.B. aufgrund des mit dem Eingriff verbundenen Risikos für Ihr ungeborenes Kind).

### **Wann und wie wird der NIPT durchgeführt?**

Der NIPT kann prinzipiell ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche (9+0 SSW) durchgeführt werden. Wir führen jedoch alle vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen grundsätzlich nur in Zusammenhang einer genauen Ultraschalluntersuchung des Kindes durch. Diese findet frühestens ab der vollendeten 12. Schwangerschaftswoche statt. Nachdem Sie von Ihrem Arzt umfassend informiert und beraten wurden sowie den schriftlichen Auftrag für die Durchführung der Untersuchung gegeben haben, werden Ihnen 20 ml Blut aus einer Vene entnommen. Diese Methode ist für Ihr ungeborenes Kind risikofrei. Dieses Blut wird an das Diagnostik Labor verschickt. Der im Sinne des GenDG verantwortliche Arzt erhält vom Labor eine Ergebnismitteilung und wird Sie über das Analyseergebnis informieren.

Die Kosten für den NIPT und die damit verbundenen ärztlichen Leistungen werden bisher in der Regel nicht von den Krankenkassen übernommen. Sie müssen daher die Kosten selbst tragen.



— WESTEND ULTRASCHALL —

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit  
Frau/Herrn Dr. \_\_\_\_\_

ausführlich über die geplante Untersuchung informiert.

Alle nach meiner Ansicht wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung der  
Untersuchung wurden besprochen und mir verständlich beantwortet. Ich  
fühle mich gut informiert, und habe keine weiteren Fragen mehr und willige  
in die Untersuchung ein. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit.

Sie können Ihre Einwilligungen jederzeit mit Wirkung für die Zukunft  
widerrufen.

-----  
Ort / Datum Unterschrift der Schwangeren

-----  
Ort / Datum Unterschrift der Ärztin / des Arztes