



## Der Nicht-Invasive Pränatale Test (NIPT)

**NIPT ist ein Nicht-Invasiver Pränataler Test (NIPT), der durchgeführt wird auf das Blut der schwangeren Frau. So wird der Fetus gescreent auf die häufigsten Chromosomenabweichungen, wie Trisomie 21 (das Down-Syndrom), Trisomie 18 (das Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (das Patau-Syndrom).**

**Tabelle: Chromosomenabweichungen, die der NIPT ausfindig macht.**

|                                       |   |
|---------------------------------------|---|
| Trisomie 21<br>(das Down-Syndrom)     | Das Down-Syndrom wird von einer Zusatzvervielfältigung des Chromosoms 21 verursacht (Trisomie 21). Das Down-Syndrom ist die häufigst vorkommende Chromosomenabweichung (1/500 Kindern) und der häufigst vorkommende Grund für mentalen Rückstand. Manche Kinder mit dem Down-Syndrom haben angeborene Herzabweichungen. Erwachsenen mit Down-Syndrom entwickeln oft Demenz.   |
| Trisomie 18<br>(das Edwards -Syndrom) | Das Edwards-Syndrom wird von einer Zusatzvervielfältigung des Chromosoms 18 verursacht (Trisomie 18). Schwangerschaften mit Trisomie 18 enden meist mit einem Fehlgeburt. Wird ein Baby mit Trisomie 18 dennoch geboren, stirbt es meist innerhalb des ersten Lebensjahres, ernsthafter Abweichungen des Gehirns und anderer Organe zufolge. Die wenigen Kinder, die das erste Lebensjahr überstehen, haben einen bedeutenden mentalen Rückstand und zeigen viele Abweichungen auf. |
| Trisomie 13<br>(das Patau-Syndrom)    | Das Patau-Syndrom wird von einer Zusatzvervielfältigung des Chromosoms 13 verursacht (Trisomie 13). Schwangerschaften mit Trisomie 13 enden meist mit einem Fehlgeburt. Wird ein Baby mit Trisomie 13 dennoch geboren, stirbt es meist innerhalb des ersten Lebensjahres, ernsthafter Abweichungen des Gehirns und anderer Organe zufolge.  |

**BLUTPROBE:** NIPT ist ein "Nicht-Invasiver" Pränataler Test, d.h. ein sicherer Test, der keine Risiken für den Fetus enthält, im Gegensatz zu der Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder der Chorionzottenbiopsie. Für den NIPT braucht man nur 20 ml Blut der schwangeren Frau. Das Blut kann ab der 10. Schwangerschaftswoche, gerechnet vom ersten Tag der Letzten Menstruation, abgenommen werden.

Dafür benötigt man spezielle Blutröhrchen von GENDIA. Die Blutprobe kann entweder bei der Konsultation im GENDIA-Labor in Antwerpen abgenommen werden, oder GENDIA in speziellen Behälter zugeschickt werden. Das Blut soll immer bei Zimmertemperatur gelagert werden.

**VERFAHREN:** Der NIPT wird durchgeführt auf Blut der schwangeren Frau, das erbliche Information (DNA) des Fetus enthält. Während der Schwangerschaft zirkulieren DNA-Fragmente des Fetus im Blut der Mutter. Diese DNA kann analysiert werden um Chromosomenabweichungen beim Fetus zu fahnden. Die Anzahl Kopien der Chromosomen 21, 18 und 13 wird, wie das Geschlecht des Baby, ermittelt. Der Test wurde vom Amerikanischen Labor ILLUMINA (VERISEQ Test) entwickelt und wird, beglaubigt von CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments), durch AML in Belgien durchgeführt.

**DAUER:** Der NIPT dauert etwa 2 Wochen, gerechnet vom Moment des Eintreffens der Blutprobe bei GENDIA.

**INDIZIEN:** Der NIPT kann in jeder Schwangerschaft, ohne spezifischen Indizien durchgeführt werden. Der NIPT ersetzt die Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder Chorionzottenbiopsie in Schwangerschaften mit einem erhöhtem Risiko auf Trisomie 21, 18 oder 13, wenn das Ergebnis vom Triple-Test oder der Erst-Trimester-Screening abweichend ist, oder bei hohem mütterlichem Alter.

**GEGENINDIZIEN:** Der NIPT ist nicht angesagt, wenn

- Fetale Abweichungen auf dem Ultraschallbild gesichtet wurden.
- Es erblichen Abweichungen gibt, die nicht mit dem NIPT diagnostiziert werden können.

**BEGRENZUNGEN:** Der NIPT ermittelt nur die Anzahl der Chromosomen 21, 18 und 13, und das Geschlecht. Ein Mosaik für diese 3 Chromosomen, so wie kleinere Abweichungen (Gendeletion oder Genduplikation) dieser Chromosomen, andere Chromosomenabweichungen oder molekulare monogene Erkrankungen (Mukoviszidose, Krebs, usw) werden mit NIPT nicht auffindig gemacht.

**ZUVERLÄSSIGKEIT:** Die Zuverlässigkeit der NIPT-Ergebnisse ist sehr hoch. Die Empfindlichkeit für Trisomien der Chromosomen 21,18 und 13 ist so groß, dass ein normales NIPT-Ergebnis heißt, dass die Chance, dass der Fetus doch eine Aneuploidie hat von einem dieser 3 Chromosomen, geringer ist als 1 von 1000 (Falsch-Negativ-Rate). Auch die Spezifität vom NIPT ist höher als 99% für diese 3 Chromosomen: weniger als 1 Prozent der Testen sind falsch-positiv (das heißt, dass trotz normaler Chromosomen, doch ein abweichendes NIPT-Ergebnis vorliegt).

**MISERFOLG:** Bei einer niedrigen Anzahl Schwangerschaften (3%) enthält die Blutprobe der Mutter zu wenig DNA des Fetus und kann der NIPT nicht ausgeführt werden. Ohne Zusatzkosten kann dann, um den Test nochmals auszuführen, Blut abgenommen werden.

**ERGEBNISSE:** Etwa 2 Wochen nach der Blutabnahme werden die Ergebnisse Ihnen und Ihrem Arzt per E-Mail geschickt (in dem Fall, dass wir über Ihre E-Mail-Adresse verfügen).

Wenn Sie das Ergebnis erhalten, können Sie per E-Mail auch das Geschlecht vom Baby anfordern, falls Sie das wissen wollen.

**FOLLOW UP:**

**1. bei einem normalen NIPT-Ergebnis.** Außer den normalen Ultraschallbildern bei Ihrem Frauenarzt oder Ihrer Hebamme ist ein spezifischer Follow-up nicht nötig.

**2. bei einem gescheitertem NIPT.** Bei einer niedrigen Anzahl Schwangerschaften (3%) enthält die Blutprobe der Mutter zu wenig DNA des Fetus und kann der NIPT nicht ausgeführt werden. Ohne Zusatzkosten kann dann, um den Test nochmals auszuführen, Blut abgenommen werden.

**3. bei einem abweichenden NIPT-Ergebnis.** Wenn das NIPT-Ergebnis abweichend ist, mit einer unnormalen Zahl von einem der 3 Chromosomen (21, 18, 13), werden wir die Implikationen mit Ihnen besprechen, per Telefon oder bei der Konsultation in Antwerpen. Ihr Frauenarzt wird auch informiert. Zur Bestätigung der NIPT-Ergebnisse empfehlen wir immer eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder Chorionzottenbiopsie mit Chromosomenanalyse.