



# Nicht invasive Untersuchung auf Chromosomenstörungen beim ungeborenen Kind

Information für werdende Eltern

# Sehr geehrte Schwangere, liebe werdende Eltern,

die vorliegende Broschüre fasst Informationen über die nicht-invasive Pränataltestung (NIPT) zusammen.

Der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest ermöglicht es, aus einer Blutprobe der Mutter festzustellen, ob beim ungeborenen Kind ein hohes Risiko für eine Chromosomenstörung besteht. Da für den Test nur eine Blutprobe der Schwangeren benötigt wird, besteht kein Eingriffsrisiko wie bei einer Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie (Punktion des Mutterkuchens). Technisch durchführbar ist der Test ab der Schwangerschaftswoche (SSW) 9+0 p.m. (post menstruationem; bezogen auf den ersten Tag der letzten Regelblutung). Das Ergebnis des Tests liegt nach wenigen Tagen, i.d.R. 4 – 6 Arbeitstagen (Montag – Freitag), vor.

Am MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrum liegen die technische Durchführung des NIPT und die medizinische Interpretation des Testergebnisses in ärztlicher Hand und somit in der Verantwortung von Fachärzten / Fachärztinnen für Humangenetik.

## Der Test

### Wie funktioniert der Test?

Im Blut einer schwangeren Frau lassen sich mit modernen und hochsensitiven Methoden geringe Mengen kleiner DNA-Bruchstücke des ungeborenen Kindes nachweisen (zellfreie DNA, cfDNA). Diese kleinen DNA-Bruchstücke stammen aus dem Mutterkuchen (Plazenta), von dem sie laufend in den Blutkreislauf der Mutter abgegeben werden. Durch eine Mengenbestimmung der mütterlichen und der Mutterkuchen DNA kann sich ein Hinweis auf überzählige oder fehlende Chromosomen des ungeborenen Kindes ergeben.

### Ab wann kann ich den NIPT durchführen lassen?

Rein technisch ist es möglich den NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest ab der vollendeten neunten Schwangerschaftswoche (SSW 9+0 p.m.) durchzuführen. Es ist aber sinnvoller, den Test mit einem frühen Organultraschall (12./13. SSW) zu verbinden. Ein NIPT ersetzt in keinem Fall eine frühe Organultraschalluntersuchung, da viele mögliche fetale Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen nur durch einen qualifizierten Feinultraschall diagnostiziert werden können. Ein NIPT kann lediglich benennen, ob eine hohe Wahrscheinlichkeit für eine bestimmte Chromosomenstörung vorliegt. Viele Entwicklungsstörungen oder Fehlbildungen, die durch den Bluttest nicht erfasst werden, können durch einen qualifizierten frühen Feinultraschall diagnostiziert werden. Klären Sie mit Ihrem Arzt / Ihrer Ärztin, wann ein NIPT – Nicht-invasiver Pränataltest (Bluttest) für Sie persönlich sinnvoll ist.

### Erfahre ich das Geschlecht des Kindes?

Eine Bestimmung des chromosomalen Geschlechts ist bei allen Varianten des NIPT – Nicht-invasiven Pränataltests am MGZ ohne zusätzliche Kosten möglich, außer Sie geben an, dass eine Geschlechtsmitteilung explizit nicht gewünscht ist. Allerdings darf das Geschlecht gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erst ab der Schwangerschaftswoche 12+0 p.c. (post conceptionem; bezogen auf den Konzeptionstermin) beziehungsweise 14+0 p.m. (post menstruationem; bezogen auf den ersten Tag der letzten Regelblutung) mitgeteilt werden. Ihr Arzt / Ihre Ärztin wird Ihnen also vor diesem Zeitpunkt nur das medizinische Ergebnis entsprechend der Testanforderung zu den untersuchten Chromosomen mitteilen.

### Was passiert mit meinen (genetischen) Daten?

Der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest am MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrum wird vollständig in unserem Labor unter Aufsicht und in Verantwortung von Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik durchgeführt. Ihre Blutproben und die Datenhoheit bleiben in unseren Händen und werden nicht an Dritte oder an Internetserver (Cloud) übermittelt. Ihre Daten unterliegen unserer ärztlichen Schweigepflicht.

### Schwanger nach einer Kinderwunschbehandlung (IVF, ICSI oder Eizellspende)?

Auch nach Kinderwunschbehandlung kann der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest uneingeschränkt eingesetzt werden.

### Funktioniert der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest auch bei einer Zwillingschwangerschaft?

Der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest funktioniert auch bei Zwillingschwangerschaften – es entstehen keine Zusatzkosten.

## Chromosomenstörungen

### Chromosomen und ihre Fehlverteilungen (Aneuploidien, Trisomien)

Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, die Träger unserer Erbinformation sind. Liegt ein Chromosom nicht in zweifacher Ausführung vor, spricht man allgemein von Fehlverteilungen oder Aneuploidien. Liegt ein bestimmtes Chromosom dreifach statt zweifach vor, spricht man von einer Trisomie. Eine Trisomie ist häufig die Folge einer Fehlverteilung der Chromosomen in der Reifung der Eizellen oder (seltener) der Samenzellen. Die Trisomien 13, 18 und 21 sind die häufigsten Chromosomenstörungen, die Ursache einer in der Frühschwangerschaft diagnostizierbaren Entwicklungsstörung des Kindes sein können.

### **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**

Bei der Trisomie 21 liegt das Chromosom 21 dreifach statt zweifach vor. Ca. 30 % der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 führen zu einer Fehlgeburt. Im vorgeburtlichen Ultraschall bei Feten mit einer Trisomie 21 müssen keine erkennbaren Auffälligkeiten vorliegen. Zum klinischen Erscheinungsbild gehören charakteristische Gesichts- und Körpermerkmale und eine Intelligenzminderung, die besonders die kognitiven, weniger die sozialen Fähigkeiten betrifft. Zusätzlich können angeborene Fehlbildungen, insbesondere Herzfehler, vorliegen. Die Trisomie 21 ist die häufigste Chromosomenstörung beim Menschen und liegt bei etwa 1:500 Schwangerschaften vor. Die Höhe des Risikos für die Geburt eines Kindes mit einer Trisomie 21 steigt mit dem mütterlichen Alter.

### **Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)**

Bei der Trisomie 18 liegt das Chromosom 18 dreifach statt zweifach vor. Das klinische Erscheinungsbild ist das Edwards-Syndrom, das aufgrund schwerer Fehlbildungen oft schon im Rahmen einer vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchung zu erkennen ist. Die Fehlgeburtenrate ist bis zum Ende der Schwangerschaft deutlich erhöht. Neugeborene mit einem Edwards-Syndrom versterben häufig bereits in den ersten Lebenstagen, ca. 5 – 10 % werden älter als ein Jahr. Ein Überleben bis ins Erwachsenenalter kommt in seltenen Fällen vor. Betroffene Patienten haben einen sehr schweren Intelligenzdefekt und sind vollumfänglich auf fremde Hilfe angewiesen. Die Häufigkeit eines Edwards-Syndroms bei Lebendgeborenen beträgt ca. 1:6000. Aufgrund der deutlich erhöhten Rate an Fehl- und Totgeburten ist die Diagnose einer Trisomie 18 in der Schwangerschaft häufiger. Die Höhe des Risikos für die Geburt eines Kindes mit einer Trisomie 18 steigt mit dem mütterlichen Alter.

### **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)**

Bei der Trisomie 13 liegt das Chromosom 13 dreifach statt zweifach vor. Das klinische Erscheinungsbild ist das Patau-Syndrom, das ebenfalls als schweres Fehlbildungssyndrom oft bereits im vorgeburtlichen Ultraschall auffällt. Die Sterblichkeit bei Neugeborenen mit einer durchgängigen Trisomie 13 ist sehr hoch, ein Überleben bis ins Erwachsenenalter sehr selten. Fast alle Patienten sind blind, taub, haben einen schweren Intelligenzdefekt, leiden unter einer Epilepsie und sind vollumfänglich auf fremde Hilfe angewiesen. Die Häufigkeit eines Patau-Syndroms bei Lebendgeborenen beträgt ca. 1:8000. Die Fehlgeburtsrate bei einer Trisomie 13 ist ebenfalls erhöht, jedoch niedriger als bei der Trisomie 18. Die Höhe des Risikos für die Geburt eines Kindes mit einer Trisomie 13 steigt mit dem mütterlichen Alter.

# Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen

## Geschlechtschromosomen

Eines der Chromosomenpaare des Menschen (Chromosomenpaar 23) wird aus den beiden Geschlechtschromosomen (Gonosomen) gebildet. Die Geschlechtschromosomen X und Y unterscheiden sich in Anzahl und Gestalt von den übrigen Chromosomenpaaren 1 – 22 (= Nichtgeschlechtschromosomen, Autosomen). Während Frauen zwei X-Chromosomen tragen, verfügen Männer über ein X- und ein Y-Chromosom. Ausschlaggebend für das Geschlecht ist beim Menschen das Vorhandensein eines Y-Chromosoms.

## Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (gonosomale Aneuploidien)

Als Testvariante des NIPT – Nicht-invasiven Pränataltests am MGZ kann neben einer Trisomie 13, 18 und 21 auch eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen (u.a. 45, X; Monosomie X; Ullrich-Turner-Syndrom) getestet werden (*Option 3*). Im Vergleich zu den Trisomien 21, 13 und 18 hat eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen X und Y in der Regel eher geringe und nur in wenigen Fällen deutlichere klinische Auswirkungen, die dann ggfs. auch im frühen Feinultraschall erkennbar sind. Hierzu gehören Menschen mit Monosomie X (Turner-Syndrom, X0), Klinefelter-Syndrom (XXY), Jacobs-Syndrom (XYY) oder Trisomie X (XXX). Bevor Sie sich im Einzelfall für diese zusätzliche Testung entscheiden, sollten Sie sich daher umfassend durch Ihre Ärztin / Ihren Arzt beraten und aufklären lassen.

Die Geschlechtsbestimmung im Rahmen des NIPT – Nicht-invasiven Pränataltests ist bei allen Testvarianten möglich (als auch bei *Option 1*: nur Chromosomen 21 und *Option 2*: Chromosomen 13, 18 und 21) und ist nicht gleichzusetzen mit einer Testung bezüglich Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (*Option 3*: Chromosomen 13, 18, 21 und Gonosomen).

## Grenzen

### Wo liegen die Grenzen des NIPT – Nicht-invasiven Pränataltests in der Erkennung von Chromosomenstörungen?

Jede Untersuchungsmethode hat ihre Grenzen. Die Aussagekraft des Tests bezieht sich nur auf die getesteten Chromosomenstörungen. Bei einer Testung bezüglich der Trisomien 13, 18 und 21 können Fehlverteilungen anderer Chromosomen (z. B. Chromosom 1, 2, 3 ... etc.) oder aller Chromosomen (Chromosomen 1 – 23 (Polyploidie) nicht erkannt werden. Es werden keine strukturellen Veränderungen an den Chromosomen (also Verluste oder Hinzugewinne von Chromosomenstücken (sog. Deletionen und Duplikationen) untersucht. Auch sogenannte „Mosaik“ können einer Detektion entgehen: ein plazentares Mosaik zeichnet sich beispielsweise durch die Anwesenheit von zwei unterschiedlichen Zelllinien mit differenter genetischer Information aus. Bei einem Mosaik tragen Zellen eines Gewebes oder des gesamten Organismus des Embryos eine unterschiedliche genetische Information.

Manchmal kann es trotz sorgfältigster Durchführung des NIPT zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Dies kann biologische Ursachen haben, wie z. B. ein zu geringer Gehalt an zellfreier DNA in der Blutprobe. Es kann dann notwendig sein, den Test evtl. mit einer neuen Blutprobe zu wiederholen. Es ist wichtig für Sie zu wissen, dass dies nichts über die Gesundheit Ihres Kindes aussagen muss.

### Welche Erkrankungen kann der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest grundsätzlich nicht erkennen?

Die allermeisten Kinder, die geboren werden, sind glücklicherweise völlig gesund. Durch den NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest werden die o. g. häufigen Fehlverteilungen der Chromosomen getestet. Es gibt aber natürlich viele weitere – auch genetisch bedingte Erkrankungen – die zu einer Entwicklungsstörung des ungeborenen Kindes führen können.

Jedes werdende Elternpaar hat ein Risiko für irgendeine Auffälligkeit, Erkrankung oder Behinderung bei einem gemeinsamen Kind, die weder vorhersehbar noch verhütbar ist. Dieses sogenannte Basisrisiko wird mit 2 – 4 % angegeben und betrifft auch Familien, in denen keine Erkrankungen bekannt sind.

Wenn in Ihrer Familie kindliche Entwicklungsstörungen oder gehäufte Fehlgeburten aufgetreten sind oder Kinder früh verstorben sind, empfehlen wir Ihnen ein Gespräch mit einer Fachärztin / einem Facharzt für Humangenetik, um abzuklären, ob aufgrund der individuellen Risikosituation besondere Untersuchungen zu empfehlen sind.

Auch wenn der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest unauffällig ist, sollten immer alle Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft in Anspruch genommen werden. Diese stellen sicher, dass sich das Kind gut entwickelt. Insbesondere die Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft sind wichtig. Mit ihnen können viele Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen erkannt werden, die trotz eines unauffälligen Ergebnisses des NIPT vorliegen können.

### Was erkennt die Zusatzoption des NIPT – Nicht-invasiven Pränataltests?

Die Zusatzoption umfasst ein zusätzliches Screening aller Autosomen (Nicht-Geschlechtschromosomen) bezüglich: **Fehlverteilungen aller Chromosomen** (Chromosomen 1 – 22) und genomweite Hinzugewinne und Verluste (sog. **Deletionen** und **Duplikationen**) ab einer Größe von 7 Megabasen.

# Zusatzoption: Analyse aller Chromosomen

## Fehlverteilungen der Chromosomen (Aneuploidien)

Fehlverteilungen (Aneuploidien) der Chromosomen umfassen Trisomien (ein bestimmtes Chromosom liegt dreifach statt zweifach vor) und Monosomien (ein bestimmtes Chromosom liegt einfach statt zweifach vor). Mit der Zusatzoption werden Fehlverteilungen aller Autosomen (Nicht-Geschlechtschromosomen) erfasst.

Mit den Testoptionen 2 oder 3 des NIPT – Nicht-invasiven Pränataltests – werden Fehlverteilungen der Chromosomen (13, 18 und 21) erfasst. Seltener können aber auch Fehlverteilungen (Monosomien oder Trisomien) der übrigen 19 Autosomen vorliegen, die dann mit einer Entwicklungsstörung verbunden sind.

Fehlverteilungen dieser übrigen Autosomen werden in einer bestehenden Schwangerschaft seltener detektiert, da es die Natur meistens nicht zulässt, dass es bei diesen Fehlverteilungen zu einer weiteren Reifung der befruchteten Eizelle bzw. zu einer Einnistung und weiteren Entwicklung einer Schwangerschaft kommt.

Wenn in einer intakten Schwangerschaft derartige Fehlverteilungen detektiert werden, findet man sie daher in der Regel in einem Mosaikstatus. Dies bedeutet, dass nicht alle Zelllinien des Feten oder nur Zelllinien der Plazenta (des Mutterkuchens) diese Chromosomenstörung tragen. Mosaik, die auf die Plazenta beschränkt sind, können keinerlei klinische Relevanz haben, sie können aber auch mit einer Funktionseinschränkung der Plazenta einhergehen. Mosaik, die fetale Zelllinien betreffen, können zu schweren Krankheitsbildern mit Fehlbildungen und/oder einer geistigen Entwicklungsstörung des Feten führen. Je nachdem, welches Chromosom betroffen ist und wie hoch der Mosaikanteil ist, können diese Krankheitsbilder und ihr Schweregrad sehr variabel sein.

Nicht immer lassen sich die Auswirkungen einer autosomalem Trisomie oder Monosomie im Mosaikstatus auf die Gesundheit des ungeborenen

## Zusatzoption: Analyse aller Chromosomen

Kindes sicher vorherzusagen. Zur Bestätigung des Testergebnisses und zur weiteren Abklärung einer klinischen Relevanz ist, im Falle eines auffälligen Testergebnisses, immer eine diagnostische Punktion erforderlich.

### Hinzugewinne und Verluste von Chromosomenstücken

Als Deletion wird der Verlust, als Duplikation wird der Zugewinn von definierten Abschnitten eines Chromosoms bezeichnet. Mit der Zusatzoption werden Deletionen / Duplikationen aller Autosomen (Nicht-Geschlechtschromosomen) erfasst, die eine Größe von mindestens 7 Megabasen haben.

Neben Fehlverteilungen ganzer Chromosomen kann auch ein Verlust (Deletion) oder Zugewinn (Duplikation) von Teilen eines Chromosoms medizinische Bedeutung haben. Bei kleineren Deletionen oder Duplikationen (sogenannten Mikrodeletionen / Mikroduplikationen) ist es oft nicht möglich, die Auswirkungen auf den Phänotyp und die Gesundheit des ungeborenen Kindes vorherzusagen. Grundsätzlich gilt, dass die Wahrscheinlichkeit für eine medizinische Relevanz umso höher ist, je größer der fehlende oder hinzugekommene Anteil des Chromosoms ist und je mehr Gene er enthält. Der angewandte NIPT erkennt nur Deletionen oder Duplikationen der Autosomen ab einer Größe von 7 Megabasen, die zu schweren Krankheitsbildern mit Fehlbildungen und / oder einer geistigen Entwicklungsstörung des Feten führen können. Für Deletionen / Duplikationen dieser Größe ist es in der Regel möglich, eine sichere Aussage bezüglich anzunehmender Auswirkungen auf die Gesundheit des Feten zu treffen.

Grundsätzlich gilt aber: Der NIPT ist ein Screening-Test, er hat, wie jedes medizinische Laborverfahren, seine Grenzen. Aneuploidien sowie Deletionen / Duplikationen der Autosomen lassen sich nicht immer vollständig ausschließen oder nachweisen. Positive Testergebnisse müssen durch eine diagnostische Punktion bestätigt werden und falsch-positive und falsch-negative Ergebnisse sind möglich.

# Testergebnis

## Wie sicher ist der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest?

Der NIPT Nicht-invasive Pränataltest kann mit einer hohen Wahrscheinlichkeit die Trisomien 13, 18 und 21 erkennen, für Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen erzielt der Test geringere, aber gleichwohl hohe Erkennungsraten. Eine Leistungsbewertung des im MGZ angewandten NIPT-Verfahrens (CE-zertifiziertes VeriSeq NIPT, Illumina) ergab in einer klinischen Studie mit 2.243 Proben (Einlings- und Zwillingschwangerschaften) eine sehr hohe Testgüte:

Die **Testgüte-Kriterien** der Sensitivität und Spezifität geben die Wahrscheinlichkeit an, dass eine Schwangerschaft, in der tatsächlich eine bestimmte Chromosomenstörung vorliegt, auch ein positives Testergebnis erhält (richtig-positiv) bzw. die Wahrscheinlichkeit, dass eine Schwangerschaft, in der eine bestimmte Chromosomenstörung nicht vorliegt, auch ein negatives Testergebnis erhält (richtig-negativ). Für die **autosomalen Trisomien 13, 18 und 21** konnte in der Testkohorte eine Sensitivität und Spezifität von jeweils **> 99,9 %** ermittelt werden.

Grundsätzlich gilt, dass eine Leistungsbewertung eines NIPT im Hinblick auf **gonosomale Aneuploidien** (Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen) im Rahmen einer klinischen Studie schwieriger ist. Da die meisten Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen nicht zu klinisch erkennbaren fetalen oder neonatalen Auffälligkeiten führen, können falsch-negative Testergebnisse unerkannt bleiben. Umgekehrt sind – auch aufgrund biologischer Besonderheiten wie maternaler Mosaikzelllinien – falsch-positive Testergebnisse möglicherweise häufiger (Bianchi et al., 2015<sup>1</sup>). Fetale Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen, die in einer zytogenetischen Untersuchung bestätigt worden waren, wurden in der klinischen Studie durch den Test in den meisten Fällen erkannt und ergaben Konkordanzraten von 90,5 % für X0 (19 von 21 bestätigten Fällen wurden richtig erkannt), 100 % für XXX (17 von 17 bestätigten Fällen wurden richtig erkannt), 100 % für XXY (23 von 23 bestätigten Fällen wurden richtig erkannt) und 91,7 % für XYY (11 von 12 bestätigten Fällen wurden richtig erkannt).

<sup>1</sup> Bianchi DW, et al. Obstet Gynecol. 2015;125:375-82

## Testergebnis

Der **positive Vorhersagewert** (engl. **positive predictive value**; PPV) eines Tests ist ein statistischer Wert, der die Wahrscheinlichkeit angibt, dass eine getestete Chromosomenstörung bei einem auffälligen Testergebnis tatsächlich vorliegt. Dieser Wert ist – anders als die Testkennzahlen der Sensitivität und Spezifität – von der Hintergrundwahrscheinlichkeit für die getestete Chromosomenstörung und somit von der Prävalenz (Häufigkeit) in der getesteten Population abhängig. Je seltener eine getestete Chromosomenveränderung ist, desto geringer ist demnach der PPV bei einem positiven Testergebnis. Der PPV liegt für die Trisomie 21 zwischen 33 % (bei einer Prävalenz von 0,05 %) und 95 % (bei einer Prävalenz von 2 %), für die Trisomie 18 zwischen 23 % (bei einer Prävalenz von 0,03 %) und 83 % (bei einer Prävalenz von 0,5 %) und für die Trisomie 13 zwischen 9 % (bei einer Prävalenz von 0,01 %) und 67 % (bei einer Prävalenz von 0,2 %) anzugeben. Auffällige Testergebnisse müssen daher immer durch eine diagnostische Untersuchung / Punktion bestätigt werden. Die Testergebnisse dürfen nicht als alleinige Grundlage für die Diagnose oder Entscheidungen hinsichtlich einer Fortsetzung oder eines Abbruchs der Schwangerschaft verwendet werden.

Das am MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrum unter fachärztlicher Aufsicht angewandte NIPT-Verfahren (VeriSeq™ NIPT Solution v2, Illumina) ist **CE-zertifiziert**. Dies bedeutet, dass das Testverfahren von einer unabhängigen Prüfstelle, die in staatlichem Auftrag handelt, zugelassen wurde.

### Was bedeutet ein unauffälliges Testergebnis für mich?

Ein unauffälliges Testergebnis gibt Ihnen die Gewissheit, dass ein Vorliegen einer Chromosomenstörung, auf die getestet wurde, sehr unwahrscheinlich ist. Ein unauffälliges Testergebnis bedeutet nicht, dass Sie auf andere Vorsorgeuntersuchungen, insbesondere eine Ultraschalluntersuchung verzichten sollten.

Ist Ihr Ergebnis im NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest unauffällig, das Ergebnis der Ultraschalluntersuchung oder anderer Screeningparameter jedoch auffällig, wird Ihre Ärztin / Ihr Arzt mit Ihnen über Möglichkeiten einer diagnostischen Punktion (Plazentabiopsie oder Fruchtwasserpunktion) sprechen.

## Testergebnis

### Was passiert, wenn das Ergebnis im NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest auffällig ist?

Ein auffälliges Testergebnis bedeutet nicht immer, dass tatsächlich eine Chromosomenstörung mit Relevanz für die Gesundheit des ungeborenen Kindes vorliegt. Dafür gibt es unterschiedliche technisch-analytische und biologische Gründe.

Bei einem auffälligen Testergebnis muss immer eine diagnostische Punktion erfolgen, um sicherzugehen, dass die entsprechende Chromosomenstörung beim Feten tatsächlich vorliegt und Relevanz für das ungeborene Kind hat.

Ihre Ärztin / Ihr Arzt wird das weitere Vorgehen mit Ihnen besprechen, da die Entscheidung für das geeignete diagnostische Vorgehen von vielen individuellen Faktoren abhängig ist.

Dennoch ist ein NIPT – Nicht-invasiver Pränataltest in der Schwangerschaft generell keine diagnostische Untersuchung, sondern er dient dazu, Aussagen zur Wahrscheinlichkeit der getesteten Chromosomenstörung beim Fetus zu treffen. Ein unauffälliger Befund bedeutet somit in der Praxis nicht, dass die getestete Auffälligkeit vollständig und mit 100%iger Sicherheit ausgeschlossen ist. Umgekehrt sollte ein auffälliger Befund immer durch andere, meist invasive Verfahren überprüft werden.

### Übernimmt die Krankenkasse die Kosten für den NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest?

Der NIPT – Nicht-invasive Pränataltest wird am MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrum als eine ärztliche Leistung durchgeführt und nach der Gebührenordnung für Ärzte abgerechnet. Ein Leistungsanspruch gegenüber den Krankenkassen besteht jedoch nicht, sodass die Kosten in den meisten Fällen von den Patientinnen selbst getragen werden müssen. Im Einzelfall ist es zu empfehlen, sich bei der Krankenkasse nach einer Kostenübernahme zu erkundigen.

### Ich möchte den NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest durchführen lassen. Wie geht es weiter?

#### 1. Aufklärung, Beratung und Blutentnahme

Zunächst werden Sie von Ihrem Arzt gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) umfassend und ergebnisoffen beraten und aufgeklärt. Nachdem Sie schriftlich der genetischen Untersuchung zugestimmt haben, wird Ihnen Blut aus der Armvene entnommen.

#### 2. Laboranalyse

Die Analyse beginnt nach Eingang der Blutprobe im Labor und nach einer erfolgreichen Qualitätskontrolle.

#### 3. Testergebnis

Das Testergebnis wird Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt sofort nach Abschluss der Analyse übermittelt. Ihr Arzt ist Ihr Ansprechpartner, wenn Sie weitere Fragen zu dem Ergebnis haben sollten.

# Kontakt

## Wen kontaktiere ich bei Fragen zum NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest?

Falls Sie Fragen zum Testablauf haben, können Sie uns telefonisch unter  
+49 (0) 89 3090886-400  
zu folgenden Zeiten erreichen:

Montag – Donnerstag: 10:00 – 17:00 Uhr

Freitag: 10:00 – 14:00 Uhr

Gerne beantworten wir auch Ihre Fragen per E-Mail.

Postanschrift und E-Mail:

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Bayerstraße 3 – 5 | 80335 München

Telefon +49 (0) 89 3090886-400

Fax +49 (0) 89 3090886-444

E-Mail: [info@mgz-muenchen.de](mailto:info@mgz-muenchen.de)



Nicht-invasiver Pränataltest

Klinik-/Praxisstempel



Medizinisch Genetisches Zentrum

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, PD Dr. med. Angela Abicht  
Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ

Bayerstraße 3 – 5 | 80335 München

Tel. +49 (0) 89 3090886-400 | Fax +49 (0) 89 3090886-444

info@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de