

# Trisomie-21, -18, -13 und Monosomie X-Test mittels NIPT (zellfreie DNA)

## ÄRZTLICHE INFORMATION

Durch neueste Methoden in der Molekulargenetik ist es heute möglich, eine erste Aussage über das mögliche Vorliegen einer Trisomie 21, 18 oder 13 sowie einer Monosomie X beim Kind aus dem mütterlichen Blut zu erzielen. Diese nicht-invasive Methode ist als fortgeschrittener Screeningtest mit hohem Aussagewert zu betrachten.

### Grundlagen und Hintergrund

Zur Diagnostik einer Trisomie 21, 18 oder 13 sowie einer Monosomie X in der Schwangerschaft ist eine direkte Chromosomenanalyse beim Kind notwendig. Dieses setzt nach wie vor eine Amniocentese oder Chorionzottenbiopsie (CVS) voraus, welche aber mit einem bis zu 0,5 % Abortrisiko verbunden sind. Aus diesem Grund sollten invasive Eingriffe nur nach einer entsprechenden Indikation durchgeführt werden. Neben der mütterlichen Altersindikation hat sich in den vergangenen 10 Jahren das Ersttrimesterscreening aus einer Kombination von biochemischen Werten (freies  $\beta$ -hCG und PAPP-A) und ultrasonographischen Parametern (SSL, NT sowie ggf. nasal bone) durchgesetzt. Hierbei können etwa 90 % der fetalen Trisomien bei einer Falsch-Positiv-Rate von 3,5 % als Hochrisikogruppe beschrieben werden. Diese sowie grenzwertige Screening-Befunde und auffällige Ultraschallbefunde müssten dann weiter invasiv abgeklärt werden.

Um die Rate der Amniocentesen/CVS weiter zu senken, gibt es seit Mitte 2012 die Möglichkeit als Zusatzuntersuchung vor einem invasiven Eingriff eine Analyse von DNA der kindlichen Placenta aus dem mütterlichen Blut durchzuführen (NIPT). Das fetale Genom ist im mütterlichen Blut in kleinsten Bruchstücken vollständig enthalten und stammt hauptsächlich aus Trophoblastzellen. Da diese Analyse sehr komplex ist, kann eine solche Untersuchung nur durch ein spezielles Testsystem erfolgen. Das fetalis®-System von amedes untersucht die Trisomie 21, 18 und 13, die Monosomie X sowie das kindliche Geschlecht.

Diese NIPT-Analyse ist keine Diagnostik, sondern ein weiter verbessertes Screening, denn es wird in der Literatur über sehr geringe falsch-positiv- und falsch-negativ-Raten berichtet. Da ein auffälliger Befund nicht immer für den Feten repräsentativ sein muss, müssen deshalb alle auffälligen Ergebnisse über eine invasive vorgeburtliche Diagnostik überprüft werden, bevor irreversible Konsequenzen gezogen werden. Die Untersuchung der fetalen DNA aus dem mütterlichen Blut und die biomathematische Auswertung werden in einem Speziallabor durchgeführt.

### Zusammenfassend lässt sich nach dem jetzigen

### Kenntnisstand sagen:

- Vor einem Test ist eine genetische Beratung (in Deutschland über das GenDG geregelt) sowie eine intensive Ultraschalluntersuchung erforderlich.
- Der Test ist keine vollständige Diagnostik, sondern ein **fortgeschrittener Trisomie-21, -18, -13 und Monosomie X-Screening-Test** (Aussage begrenzt, da fetale DNA extraembryonal; keine Strukturanalysen möglich). Numerische Störungen der Gonosomen wie 47,XXX; 47,XXY etc. werden aus ethischen und medizinischen Gründen nicht untersucht.
- Der Test stellt eine Entscheidungshilfe für oder gegen eine invasive pränatale Diagnostik dar:
  - Bei unauffälligem Testergebnis führt dies zur Entlastung der Schwangeren mit Verzicht auf eine invasive pränatale Diagnostik.
  - Bei auffälligem Testergebnis kann eine Empfehlung zu einer invasiven pränatalen Diagnostik zur Sicherung der Diagnose wesentlich fundierter ausgesprochen werden.
- Der Test hilft damit invasive Eingriffe und so ggf. eingriffsbezogene Schwangerschaftsverluste zu reduzieren.
- Der Test macht keine Aussagen über Veränderungen außerhalb der Trisomien 21, 18 und 13 und der Monosomie X.
- Der Test ist bedingt geeignet für Zwillingsschwangerschaften, sowie nach Eizellspenden.
- **Ein auffälliges Testergebnis muss immer durch einen invasiven Test bestätigt werden.**
- Der fetalis®-Test dauert ca. 7 Werkstage und kostet 269,- Euro plus den Kosten für die Beratung vor Blutentnahme und zur Ergebnismitteilung nach GenDG, die nicht von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden.

**Ablauf der Untersuchung**

Jede Gynäkologin und jeder Gynäkologe in Deutschland kann über amedes den fetalis®-Test beziehen. Nach entsprechender Beratung und einer qualifizierten Sonographie zur fetalen Beurteilung kann dieser Test in der Praxis abgenommen werden und in das amedes-Labor nach Hannover/Essen geschickt werden. Das Ergebnis wird dann von Humangenetikern als ärztlicher Befund an die verantwortliche ärztliche Person geschickt. In der Praxis wird dieser Befund in einer genetischen Beratung nach GenDG mit der Schwangeren besprochen. Alternativ hierzu können auch jederzeit unsere genetischen Beratungsstellen kontaktiert werden.

**Ansprechpartner für Ihre Fragen****Prof. Dr. Bernd Eiben**

MVZ Institut für Labormedizin und klinische  
Genetik Rhein/Ruhr GmbH  
Willy-Brandt-Platz 4 · 45127 Essen  
Telefon 0201.74 77 60  
Telefax 0201.74 77 690  
bernd.eiben@amedes-group.com

**Labor vor Ort.**

Schnelle Diagnostik und Befundung.

**Fachärzte bundesweit.**

Interdisziplinäre Kompetenz.