

## Vorgeburtlicher Bluttest auf Trisomien (NIPT) – Chancen und Grenzen im Vorfeld überdenken

**Die gesetzlichen Krankenkassen bezahlen ab dem 01. Juli 2022 Schwangeren den nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) auf die Trisomien 13, 18 und 21. Dabei handelt es sich um einen risikoarmen Bluttest bei der Mutter, mit dem sich kindliches Erbgut in der Schwangerschaft auf Chromosomenstörungen untersuchen lässt. Der NIPT gehört nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen für alle Schwangeren, die der Überwachung einer normal verlaufenden Schwangerschaft und der Beratung dienen. Die Notwendigkeit dieser Diagnostik kann im Rahmen der Auseinandersetzung der Schwangeren mit ihrer individuell erlebten Risikokonstellation zum möglichen Vorliegen einer Trisomie entstehen. Auch bei Hinweisen auf eine Trisomie, etwa durch einen auffälligen Ultraschall, kann sich der Bedarf ergeben.**

„Hintergrund des Bluttests ist die Situation, dass Schwangere Frauen durch die Änderung ihrer Lebenslage und einer gesteigerten Aufmerksamkeit über mögliche gesundheitliche Risiken beim Baby durch Trisomien einen Leidensdruck entwickeln können. Gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt kann die Schwangere zu der Überzeugung kommen, dass eine Klärung zum möglichen Vorliegen einer Trisomie aufgrund ihrer individuellen Situation hilfreich für sie ist“, erklärt Dr. Jochen Frenzel vom Vorstand des Berufsverbandes der Frauenärzte e.V. (BVF). „Ziel ist es, diesen Frauen eine Auseinandersetzung mit dem Vorliegen einer Trisomie im Rahmen der weiteren ärztlichen Begleitung beim Kind zu ermöglichen. Das bedeutet, der Schwangeren sowohl medizinisch als auch psychosozial bestmögliche Unterstützung in dieser Lebenssituation zukommen zu lassen.“

### **Bei Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung mögliche Konsequenzen bedenken**

Vor der Durchführung des NIPT ist es wichtig, dass die werdenden Eltern sich auf mögliche ethische und medizinische Fragestellungen vorbereiten, durch die sie mit dem Test konfrontiert werden können. „Das fängt damit an, dass das Warten auf den Test und dessen Ergebnis das Wohlergehen von Schwangeren und ihren Partnern oder Partnerinnen beeinflussen kann. Zu einer großen psychischen Belastung der Eltern kann aber auch eine Fehldiagnose führen. Ein Risiko, dass der neue Test mit sich bringt. Zudem können belastende Folgeuntersuchungen notwendig werden, der NIPT liefert nur erste Hinweise“, betont der Pränataldiagnostiker Frenzel. „Besonders schwerwiegend dürfte die Auseinandersetzung mit der Frage werden, ein Kind zu bekommen, bei dem das Ausmaß von Erkrankung oder Behinderung unklar ist. Zu diesen Fragen sollte man sich im Vorfeld schon Gedanken machen.“

Im Zuge dieser genetischen Untersuchung gibt es eine ganze Reihe von Fragestellungen, die durchaus erhebliche Konflikte auslösen können. Frauenärztinnen und Frauenärzte klären daher vorab ausführlich über die Chancen und Risiken der Untersuchung auf und erläutern ebenso mögliche Konsequenzen, die sich aus einer Entscheidung für den Test ergeben können. Für eine ausgewogene Aufklärung wurde eigens auch eine Versicherteninformation entwickelt. „Unsere Aufgabe ist es, unseren schwangeren Patientinnen neutral und ergebnisoffen bei der Aufklärung zur Seite zu stehen und auch im Weiteren für sie da zu sein. Die Schwangerenbetreuung ist das

Herzstück unserer frauenärztlichen Arbeit. Sie wird trotz oder gerade wegen des medizinischen Fortschritts nicht weniger anspruchsvoll“, ergänzt der niedergelassene Frauenarzt.

## **Grenzen des NIPT richtig einschätzen - Chromosomenstörungen verursachen nur etwa 10 Prozent aller Fehlbildungen**

Die negative Aussagekraft des Tests ist sehr gut, d.h. ergibt der Test keine Auffälligkeiten, macht dies das Vorliegen einer Trisomie 13, 18 oder 21 sehr unwahrscheinlich. Bei einem positiven Test bedeutet es wiederum nicht immer, dass tatsächlich eine genetische Störung vorliegt. In der Regel werden weitere Untersuchungen wie eine z.B. Fruchtwasserentnahme durchgeführt, um eine Trisomie sicher bestätigen oder ausschließen zu können. „Für Schwangere ist es wichtig zu verstehen, dass der Test keinen Ersatz, sondern eine zusätzliche Möglichkeit zu anderen Verfahren der pränatalen [Diagnostik](#) darstellt. Insgesamt verursachen Chromosomenstörungen etwa 10 Prozent aller Fehlbildungen, der NIPT soll die Wahrscheinlichkeit für eine kleine Auswahl davon abklären“, erklärt Dr. Frenzel. „Mindestens genauso wichtig zu wissen ist neben der Tatsache, was der Test leisten kann, zu wissen, was er nicht vermag – auch, dass keine Möglichkeit der Heilung oder ursächlichen Behandlung von Trisomien besteht.“ Der Test kann keine Fehlbildungen wie z.B. einen offenen Rücken, einen Bauchwanddefekt oder einen Herzfehler nachweisen, die um ein Vielfaches häufiger vorkommen als Trisomien. Solche Erkrankungen oder Fehlbildungen können im Rahmen anderer Untersuchungen abgeklärt werden (z.B. qualifizierter [Ultraschall](#)).

Ausgangspunkt für eine Erweiterung des Leistungskatalogs der gesetzlichen Krankenkassen um den NIPT sollte die Verbesserung des Versorgungsauftrages sein, denn die Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik darf grundsätzlich keine Frage des Geldes sein. Um über die vielen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik und Schwangerenvorsorge übersichtlich zu informieren, hat der Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF) die Informationskampagne [www.schwanger-mit-dir.de](http://www.schwanger-mit-dir.de) entwickelt, die Patientinnen-orientiert auch über Instagram und Facebook aufklärt. Einen Überblick über die vorgeburtlichen Untersuchungen, die wie alle Untersuchungen während der Schwangerschaft freiwillig sind, ist auf [www.schwanger-mit-dir.de/pranataldiagnostik/](http://www.schwanger-mit-dir.de/pranataldiagnostik/) zu finden sowie als einzelne Grafik unter [www.bvf.de/aktuelles/pressestelle/pressematerial/](http://www.bvf.de/aktuelles/pressestelle/pressematerial/).

Quelle: GB-A-Beschluss Mutterschafts-Richtlinien: Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken

# MERKZETTEL

für das Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt

Damit Sie viel aus dem Gespräch mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt mitnehmen, empfehlen wir Ihnen, Ihre Beschwerden, aber auch Ihre Behandlungsziele sowie alle Ihre Fragen zu notieren. Wichtig für das Arztgespräch ist eine Liste der **Medikamente oder Nahrungsergänzungsmittel**, die sie derzeit verwenden. Über eventuelle **Allergien und Unverträglichkeiten** sollten Sie Ihre Ärztin/Ihren Arzt ebenfalls immer informieren. Nutzen Sie hierfür unseren Vordruck „Meine Medikations- und Behandlungsübersicht“.

## Meine Beschwerden und/oder Behandlungsziele

---

---

---

## Meine Fragen

---

---

---

## Folgende Themen/Studien möchte ich besprechen

Welches Thema beschäftigt Sie? Was haben Sie z. B. in aktuellen Studien gelesen?

---

---

---

## Notieren Sie die wichtigsten Punkte des Arztgesprächs

So bemerken Sie schnell, ob Sie alles richtig verstanden haben und ob Fragen unbeantwortet blieben

Meine Notizen zum Gespräch am \_\_\_\_\_:

---

---

---

---

---

Weitere Tipps für das Arztgespräch finden Sie unter „Materialien für den Arztbesuch“