



Bluttest auf Trisomien

Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21

Eine Versicherteninformation



**Gemeinsamer
Bundesausschuss**



Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der NIPT ist ein Bluttest auf die Trisomien 13, 18 und 21. Diese Trisomien sind seltene genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung unterschiedlich beeinflussen. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT gehört **nicht** zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.

Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen.

Inhaltsverzeichnis

- 4** Vorgeburtliche Untersuchungen
- 5** Aufklärung und Beratung
- 6** Was sind Trisomien?
- 10** Was ist ein NIPT?
- 12** Was bedeuten die Testergebnisse?
- 14** Wie zuverlässig ist ein NIPT?
- 16** Wie entscheiden?
- 18** Weitere Informationen

Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind **freiwillig** – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und **rechtzeitig gut beraten** lassen:

- Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat?
- Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun:
 - Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen?
 - Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen?
- Was wissen Sie über Kinder mit einer Trisomie?
- Benötigen Sie weitere Informationen?

Welche Aufklärung und Beratung gibt es?

Die ärztliche Aufklärung und Beratung

Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer Untersuchung aufzuklären und zu beraten. Wenn es um genetische Untersuchungen geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Beratung übernehmen, die dafür eine Berechtigung erworben haben. Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis oder ein Institut für Pränataldiagnostik oder Human-genetik.

Die psychosoziale Beratung

Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen angeboten. Sie werden dort persönlich, online oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym). Die Beratung kann bei der Entscheidung für oder gegen einen Test helfen, aber auch beim Umgang mit einem auffälligen Ergebnis. Außerdem können Sie dort Erwartungen und Sorgen besprechen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind. In der manchmal belastenden Wartezeit auf ein Testergebnis kann sie ebenfalls unterstützen.

Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer genetischen und psychosozialen Beratung hinzuweisen. Auf Wunsch müssen sie konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen vermitteln. Sie nennen auch Kontaktadressen von Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden.

Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

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

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich ganz unterschiedlich. Sie sind von ihrer Persönlichkeit her genauso vielfältig wie andere Kinder. Auch wenn sie bestimmte körperliche Merkmale haben und sich meist langsamer entwickeln: Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können. Einige leben als Erwachsene weitgehend selbstständig. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung. Viele werden 60 Jahre und älter. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen.

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

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 Prozent der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.

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

Diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch sind Veränderungen des Herzens und des Gehirns, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.

Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Es hängt davon ab, wie gut ein Kind und seine Familie unterstützt wird und wie es gelingt, das gemeinsame Leben zu gestalten. Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.

Kinder mit einem Down-Syndrom brauchen besondere Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Viele entwickeln sich gut und sind oft sehr zugewandte, fröhliche und zufriedene Menschen. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Viele Eltern berichten von einem ziemlich normalen und erfüllten Leben mit ihren Kindern. Natürlich bringt es auch eigene Herausforderungen mit sich.

Neben einer frühzeitigen Förderung ist wie bei allen Kindern die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Den meisten Eltern gelingt es, mit den Anforderungen gut umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände und sozialpädiatrische Zentren. Die Krankenkassen und andere Träger finanzieren verschiedene Unterstützungsleistungen.

Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 benötigen immer umfassende Hilfen. Ihre Familien haben oft nur wenige gemeinsame Tage, selten auch Monate oder Jahre mit dem Kind. Auch in dieser Situation kann ein bereicherndes gemeinsames Leben gelingen.

Wie häufig sind Trisomien?

Die folgende Tabelle zeigt, dass Trisomien bei Schwangeren in jedem Alter selten sind. Die Häufigkeit nimmt mit dem Alter aber zu. Die häufigste Trisomie ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Zahl der Trisomien pro 10 000 Schwangerschaften

Alter der Schwangeren	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10 000	2 von 10 000	1 von 10 000
25 – 29 Jahre	10 von 10 000	2 von 10 000	1 von 10 000
30 – 34 Jahre	17 von 10 000	3 von 10 000	2 von 10 000
35 – 39 Jahre	52 von 10 000	10 von 10 000	4 von 10 000
über 40 Jahre	163 von 10 000	41 von 10 000	10 von 10 000

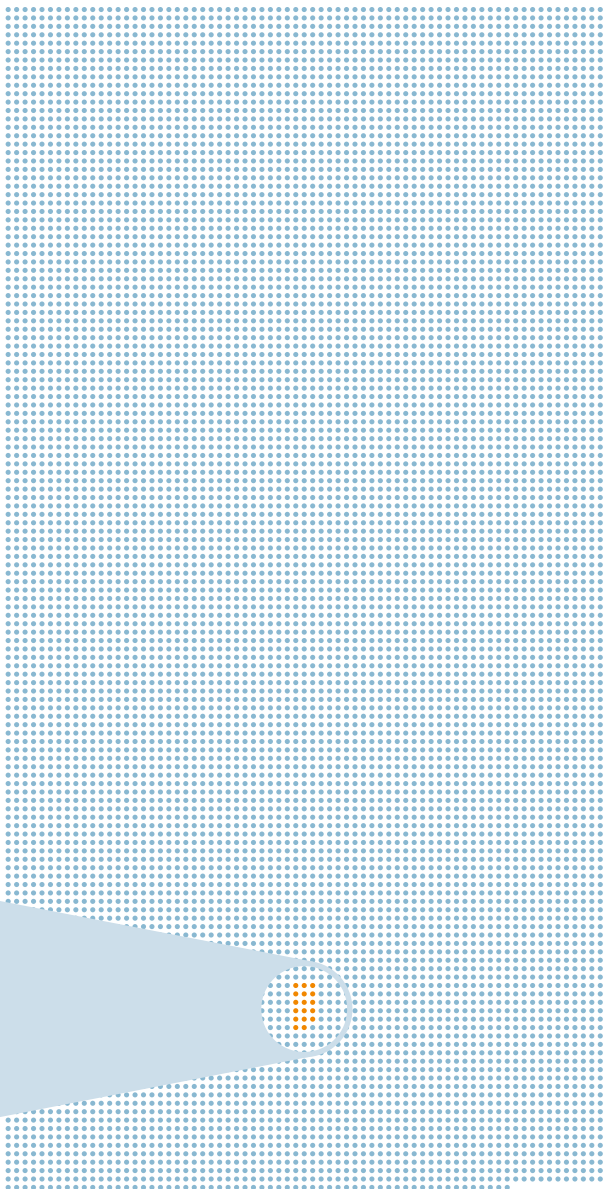
Quelle: EUROCAT

Beispiel:

Etwa **17** von 10 000 Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren erwarten ein Kind mit einem Down-Syndrom.

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind die Angaben zur Häufigkeit auf **10 000 Frauen** bezogen. Die folgende Grafik soll das veranschaulichen.

Diese Punkte entsprechen 10000 schwangeren Frauen.



Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko einer Fehlgeburt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.

Das Testergebnis liegt meist innerhalb von einer Woche vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.

Wichtig ist: Mit einem NIPT werden nur einzelne genetische Veränderungen untersucht. Ob das ungeborene Kind insgesamt gesund ist, kann der Test nicht erkennen.

Es ist auch möglich, vorher abzusprechen, sich nur bestimmte Ergebnisse eines NIPT mitteilen zu lassen: zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist keine Routineuntersuchung. Die Kosten werden übernommen,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein **Hinweis auf eine Trisomie** ergeben hat oder
- wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer **persönlichen Situation** notwendig ist.

Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte.

Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben, das manche Frauenärztinnen und -ärzte zwischen der 12. und 14. Woche anbieten. Das ETS besteht aus einer Ultraschalluntersuchung und der Bestimmung bestimmter Blutwerte der Mutter. Dies kann Hinweise auf Trisomien und andere Auffälligkeiten ergeben. Ein ETS kann eine Trisomie aber nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird in der Regel **nicht** von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 150 und 250 Euro.

Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich.

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das **Ergebnis nicht eindeutig**. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

„Der Test ist unauffällig“

Dieses **Ergebnis ist sehr zuverlässig**. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann **keine weiteren Untersuchungen** wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

„Der Test ist auffällig“

Dieses **Ergebnis ist ein starker Hinweis** auf eine Trisomie. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat. So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt. Zur **Abklärung** ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann **nur durch einen Eingriff** sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem das Erbgut des Kindes untersucht wird. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- **Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie):** möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Ein vorläufiger Befund liegt nach etwa zwei Tagen vor, das endgültige Ergebnis nach zwei bis drei Wochen.
- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):** möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter Ultraschallkontrolle eine dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein. Eine Betäubung ist meist nicht notwendig.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass etwa **1 bis 4 von 1000 Frauen** durch den Eingriff eine **Fehlgeburt** haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Grundsätzlich ist ein NIPT zwar genau, trotzdem kommt es auch zu falschen Ergebnissen. Deshalb kann der Test keine sichere Diagnose einer Trisomie stellen.

Bei einem NIPT können **zwei Fehler** passieren:

- **Eine Trisomie wird übersehen.** Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10 000 Untersuchungen.
- **Der NIPT ist auffällig, das Ungeborene hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie.** Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10 000 Untersuchungen.

Bei Trisomie 13 und 18 passieren solche Fehler häufiger als beim Down-Syndrom.

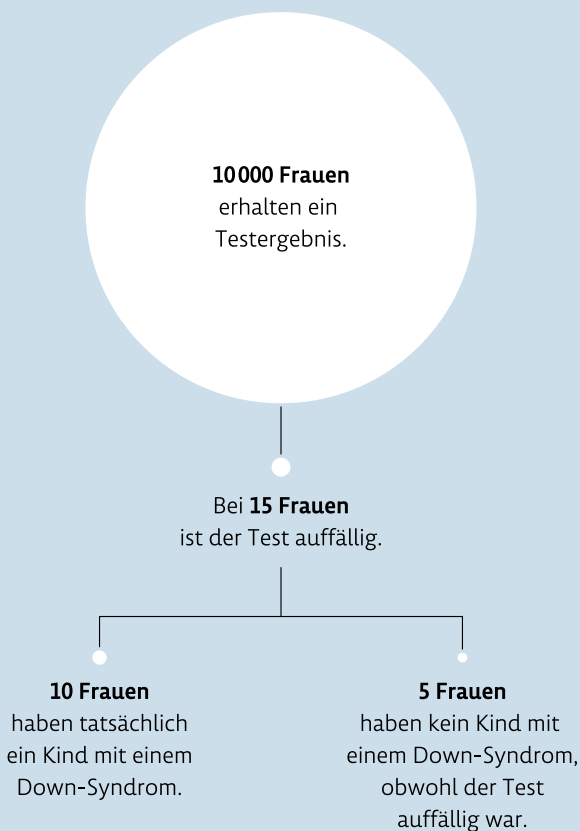
Das **Beispiel zum Down-Syndrom** auf der folgenden Seite zeigt:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Ungeborene tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.

Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10 000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:



Mit anderen Worten: In diesem Beispiel ist **jedes dritte auffällige Ergebnis falsch** (bei 5 von 15 Frauen).

Vor einer Untersuchung – wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Manche Frauen oder Paare fühlen sich gedrängt, schnell zu entscheiden, ob sie einen Test machen wollen. Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend **ärztlich oder psychosozial beraten** zu lassen. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele entscheiden sich **für vorgeburtliche Untersuchungen**, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine größere Beeinträchtigung hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Zudem bieten sie **keine** „Garantie“: Nicht alles kann während der Schwangerschaft erkannt oder ausgeschlossen werden.

Andere entscheiden sich von vornherein **gegen bestimmte vorgeburtliche Untersuchungen**, wie etwa auf Trisomien. Ein Grund kann sein, dass sie das Kind so annehmen möchten, wie es ist. Ein Schwangerschaftsabbruch kommt für sie nicht infrage.

Nicht alle, die sich für solche Untersuchungen entscheiden, möchten die Schwangerschaft später abbrechen. Ein Testergebnis kann auch Anlass sein, sich auf ein Kind mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Zudem kann es immer sein, dass man seine Einstellung während der Schwangerschaft ändert.

Was, wenn eine Trisomie festgestellt wird?

Durch eine Abklärungsuntersuchung kann sich ein Hinweis auf eine Trisomie bestätigen. Dann stellt sich für einige Frauen oder Paare die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen. Sie fühlen sich häufig unter Druck, vor der 12. Woche entscheiden zu müssen. Zeitdruck gibt es bei einer Trisomie aber nicht: Ein Abbruch ist auch nach der 12. Woche möglich. Es ist also genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen, mit Familie, Freundinnen und Freunden darüber zu sprechen und zu einer passenden Entscheidung zu kommen.

Zudem besteht die Möglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit den Eltern auszutauschen. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Viele Kinder mit den Trisomien 13 und 18 leben nach der Geburt nur eine kurze Zeit. Es gibt Frauen und Paare, die ihr Kind trotzdem zur Welt bringen möchten. Sie möchten nicht „bestimmen“, wann das Kind aus dem Leben tritt. Eine solche Geburt wird medizinisch und psychologisch begleitet und „palliative Geburt“ genannt. Sie gibt Eltern die Möglichkeit, ihr Kind kennenzulernen und sich von ihm zu verabschieden.

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt oder eine Beratungsstelle unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- www.familienplanung.de
Das Bundesinstitut für Öffentliche Gesundheit (BIOG) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BIOG-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de
Diese Internetseite des BIOG informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.
- www.familienratgeber.de
Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und deren Angehörige.

Informationen zu Trisomien finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:

- www.ds-infocenter.de
Deutsches Down-Syndrom InfoCenter
- www.down-syndrom.org
Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e.V.
- www.leona-ev.de
Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen (wie Trisomie 13 und 18)

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig.

Standard- untersuchungen	SSW ¹	Zusätzliche Untersuchungen
9. – 12. Woche: Ultraschall	...	Ab 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)
<i>Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie Abtasten des Bauches und Blutabnahmen.</i>	9	<i>Kann einen Hinweis auf eine Trisomie geben.</i>
	10	
	11	
	12	
<i>Standarduntersuchun- gen sollen abschätzen, ob die Schwanger- schaft und die Ent- wicklung des Kindes normal verlaufen.</i>	13	Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta
	14	(Chorionzotten- biopsie)
	15	
	16	Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser
	17	(Amniozentese)
	18	
19. – 22. Woche: Ultraschall	19	<i>Dienen zur Abklärung eines Verdachts</i>
	20	<i>auf Trisomien oder</i>
	...	<i>anderer Auffälligkeiten.</i>
29. – 32. Woche: Ultraschall	29	
	...	

Es gibt weitere Untersuchungen, die in der Regel selbst bezahlt werden müssen. Dazu gehört beispielsweise das Ersttrimester-Screening (ETS). Dies kann Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben, auch auf Trisomien.

¹ Schwangerschaftswoche

Welche Fragen haben Sie?

Hier können Sie Ihre Fragen notieren:



Quellen

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Abschlussbericht; Auftrag P17-01. 2020.

Stand

November 2021

Bluttest auf Trisomien. Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21 – Eine Versicherteninformation ist eine Anlage der Mutterschafts-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA).

Herausgeber

Gemeinsamer Bundesausschuss

Der G-BA ist ein Gremium der gemeinsamen Selbstverwaltung von Ärztinnen und Ärzten, Zahnärztinnen und Zahnärzten, Psychotherapeutinnen und Psychotherapeuten, Krankenhäusern und Krankenkassen in Deutschland, in dem auch Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter aktiv mitwirken.

www.g-ba.de



Weitere Informationen:
[www.gesundheitsinformation.de/
pranataldiagnostik](http://www.gesundheitsinformation.de/pranataldiagnostik)



**Gemeinsamer
Bundesausschuss**