„Nicht invasiver Pränataltest“ („NIPT“) (ab 10. Schwangerschaftswoche):

Was ist ein „Nicht invasiver Pränataltest“?

Mit dem „Nicht invasiven Pränataltest“ steht seit 2012 eine neue Form der Untersuchung auf kindliche Chromosomenstörungen in der Schwangerschaft zur Verfügung.

Bei diesem Test wird mütterliches Blut im Labor untersucht - deshalb „nicht invasiver“ Test (im Gegensatz zu den „invasiven“ diagnostischen Verfahren wie der Fruchtwasser-Untersuchung = „Amniozentese“, s. dort).

Was kann ein „Nicht invasiver Pränataltest“ feststellen und wie genau?

Es wird beim ungeborenen Kind das Risiko für die drei häufigsten Chromosomenstörungen mit einem zusätzlichen dritten Chromosom eingeschätzt:

- Trisomie 21 = „DOWN-Syndrom“
- Trisomie 18 = „Edwards-Syndrom“
- Trisomie 13 = „Pätau-Syndrom“

Insbesondere die letzteren beiden Chromosomenstörungen verursachen zum Teil schwere, u.U. mit dem Leben nicht vereinbare Organfehlbildungen.

Beim „Nicht invasiven Pränataltest“ werden im mütterlichen Blut Zellkernbestandteile („DNA-Fragmente“) dieser drei kindlichen Chromosomen untersucht. Anhand der Menge der jeweiligen Chromosomenfragmente wird eine statistische Einschätzung abgegeben, ob beim ungeborenen Kind eines dieser Chromosomen dreifach vorliegt.

Die Einschätzung des Risikos für die häufigste Chromosomenstörung des Menschen, das „DOWN-Syndrom“, ist hierbei sehr genau: bei einem negativen Befund ist mit 99.5% Sicherheit ein Down-Syndrom beim Kind ausgeschlossen (das entspricht ungefähr der Sicherheit einer Fruchtwasser-Untersuchung). Die Ausschlussraten der sehr viel seltener auftretenden „Edwards-“ und „Pätau-Syndrome“ sind etwas geringer (95% bzw. 90%).

Welche Grenzen hat ein „Nicht invasiver Pränataltest“?

- Es erfolgt keine komplette Erbgut-Analyse aller 46 Chromosomen des Kindes. Diese ist derzeit nur durch invasive Diagnostik (s.o.) möglich.
- Da es sich bei dem Test um eine rein statistische Beurteilung handelt, muss ein auffälliger „Nicht invasiver Pränataltest“ durch invasive Diagnostik (s.o.) noch bestätigt werden (ca. 0,1% Fehldiagnosen).
- Auch ohne Vorliegen einer Trisomie 21, 18 oder 13 kommen schwere Organfehlbildungen vor.

Welcher Schwangeren wird ein „Nicht invasiver Pränataltest“ angeboten?
Grundsätzlich kann jede Frau, die sich auf eine Störung der genannten Chromosomen einstellen möchte oder einen Schwangerschaftsabbruch erwägen würde, diesen Test durchführen lassen - wenn sie bereit ist, die momentan noch hohen Kosten von €uro 250,-- bis 300,-- zu tragen.

Allerdings wird in jedem Fall vor einem „Nicht invasiven Pränataltest“ die Durchführung einer frühen Ultraschall-Feindiagnostik empfohlen (s.a. „Ersttrimester-Diagnostik“). Falls bei dieser Feindiagnostik nämlich eine Organfehlbildung festgestellt wird, wird vom Test dringend abgeraten: die Ursache für die Fehlbildung könnte in einer Störung anderer Chromosomen liegen, die derzeit nur durch „Invasive Diagnostik“ (s.o.) erkannt werden. Bei einem normalen Ergebnis eines „Nicht invasiven Pränataltests“ würden sich die Eltern dann in falscher Sicherheit wiegen...