

10 goldene Regeln für die Durchführung eines NIPT-Tests

1. NIPT erfordert eine ärztliche Aufklärung und genetische Beratung nach GenDG.
2. NIPT erlaubt derzeit zuverlässige Aussagen zur Wahrscheinlichkeit einer Trisomie 21, 18, 13, jedoch keine Aussagen zu strukturellen Fehlbildungen. Diese machen jedoch den Großteil der perinatal relevanten Anomalien aus. Auch lassen sich die meisten anderen Chromosomenstörungen und syndromale Erkrankungen nicht erkennen.
3. NIPT erfordert eine qualifizierte Ultraschall-Untersuchung, idealerweise vor der Blutabnahme.
4. Bei Fehlbildungen oder erhöhter Nackentransparenz ist die diagnostische Punktion Mittel der Wahl, um komplexere Chromosomenstörungen erkennen zu können und um einen unnötigen Zeitverlust zu vermeiden.
5. NIPT-Untersuchungen sollten nicht ohne Bestimmung des Anteils der fetalen zellfreien DNA erfolgen.
Die „Fetal fraction“ ist ein Qualitätsparameter mit großem Einfluss auf die Testgüte.
6. Ein ergebnisloser NIPT ist ein abklärungsbedürftiger Befund.
In diesem Kollektiv finden sich mehr Chromosomenstörungen, insbesondere die Trisomien 13 und 18 sowie die Triploidie.
7. NIPT ist ein Screening-Test.
Bei einem auffälligen NIPT ist eine diagnostische Punktion obligat anzubieten.
Die Indikationsstellung zum Schwangerschaftsabbruch darf nicht auf einem isolierten NIPT-Befund beruhen.
8. NIPT auf Veränderungen der Geschlechtschromosomen sollte nicht routinemäßig durchgeführt werden.
9. Der Einsatz von NIPT zur Bestimmung des Risikos für seltene autosomale Aneuploidien, strukturelle Chromosomenstörungen, insbesondere Mikrodeletionen und monogenetische Erkrankungen beim Feten kann derzeit generell nicht empfohlen werden.
10. Bei Zwillingsschwangerschaften, nach künstlicher Befruchtung und bei Adipositas hat NIPT eine höhere Versagerquote und es liegen nur eingeschränkt Daten zur Testgüte vor.